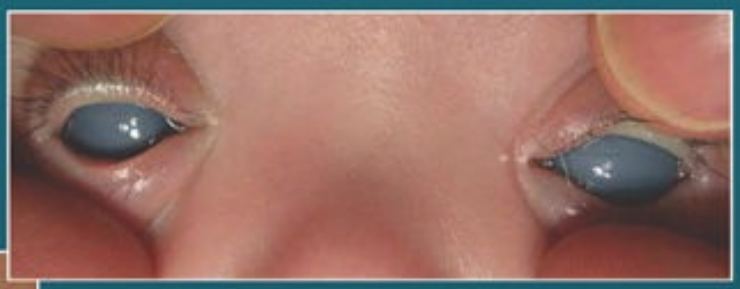
Wills Eye Hospital

ATLAS A COLOR Y SINOPSIS DE
Oftalmología clínica

Christopher J. Rapuano
EDITOR DE LA SERIE

Oftalmología pediátrica

2.ª EDICIÓN



EDITOR
Leonard B. Nelson

EDITORES DE SECCIÓN
Michael J. Bartiss
Caroline DeBenedictis
Kammi B. Gunton
Judith B. Lavrich
Kara C. LaMattina
Alex V. Levin
Scott E. Olitsky
Bruce M. Schnall
Aldo Vagge
Barry N. Wasserman

thePoint
Incluye contenido adicional en línea

Wolters Kluwer

EDITOR

Leonard B. Nelson, MD, MBA
Director, Strabismus Center
Co-Director, Pediatric Ophthalmology and Ocular Genetics
Wills Eye Hospital
Associate Professor of Ophthalmology and Pediatrics
Jefferson Medical College of Thomas Jefferson University
Philadelphia, Pennsylvania

EDITORES DE SECCIÓN

Michael J. Bartiss, OD, MD
Caroline DeBenedictis, MD
Kammi B. Gunton, MD
Judith B. Lavrich, MD
Kara C. LaMattina, MD
Alex V. Levin, MD, MHSc, FRCSC
Scott E. Olitsky, MD
Bruce M. Schnall, MD
Aldo Vagge, MD, PhD student
Barry N. Wasserman, MD

EDITOR DE LA SERIE

Christopher J. Rapuano, MD
Director and Attending Surgeon, Cornea Service
Co-Director, Refractive Surgery Department
Wills Eye Hospital
Professor of Ophthalmology
Sidney Kimmel Medical College at Thomas Jefferson University
Philadelphia, Pennsylvania

Wills Eye Hospital

ATLAS A COLOR Y SINOPSIS DE
oftalmología clínica

Oftalmología pediátrica

2.ª edición

Wolters Kluwer

Philadelphia · Baltimore · New York · London
Buenos Aires · Hong Kong · Sydney · Tokyo

Av. Carrilet, 3, 9.a planta, Edificio D-Ciutat de la Justícia
08902 L'Hospitalet de Llobregat
Barcelona (España)
Tel.: 93 344 47 18
Fax: 93 344 47 16
Correo electrónico: consultas@wolterskluwer.com

Revisión científica
Dr. Sergio Rojas Juárez
Médico Cirujano Oftalmólogo con Alta Especialidad en Retina y Vítreo del Hospital Nuestra Señora de la Luz, IAP y Training en Cirugía Macular en el Massachusetts Eye and Ear Infirmary, en Cleveland Clinic y en el Emory University Hospital

Dr. Jorge Arturo Sánchez Ramos
Médico Cirujano Oftalmólogo Especialista en Retina y Vítreo
Médico Adscrito al Servicio de Retina, Clínica de Oftalmología Diabética, Unidad Oftalmológica, Torreón Coahuila, México

Dra. María Ana Martínez Castellanos
Médico adjunto al Servicio de Retina, Asociación para Evitar la Ceguera en México
Hospital Luis Sánchez Bulnes, IAP

Traducción
Dr. Israel Luna Martínez

Dirección editorial: Carlos Mendoza
Editor de desarrollo: Cristina Segura Flores
Gerente de mercadotecnia: Simon Kears
Cuidado de la edición: Olga Sánchez Navarrete
Maquetación: Eric Aguirre, Aarón León, Ernesto Aguirre
Adecuación de portada: Jesús Mendoza
Impresión: C&C Offset-China / Impreso en China

Se han adoptado las medidas oportunas para confirmar la exactitud de la información presentada y describir la práctica más aceptada. No obstante, los autores, los redactores y el editor no son responsables de los errores u omisiones del texto ni de las consecuencias que se deriven de la aplicación de la información que incluye, y no dan ninguna garantía, explícita o implícita, sobre la actualidad, integridad o exactitud del contenido de la publicación. Esta publicación contiene información general relacionada con tratamientos y asistencia médica que no debería utilizarse en pacientes individuales sin antes contar con el consejo de un profesional médico, ya que los tratamientos clínicos que se describen no pueden considerarse recomendaciones absolutas y universales.
El editor ha hecho todo lo posible para confirmar y respetar la procedencia del material que se reproduce en este libro y su copyright. En caso de error u omisión, se enmendará en cuanto sea posible. Algunos fármacos y productos sanitarios que se presentan en esta publicación solo tienen la aprobación de la Food and Drug Administration (FDA) para uso limitado al ámbito experimental. Compete al profesional sanitario averiguar la situación de cada fármaco o producto sanitario que pretenda utilizar en su práctica clínica, por lo que aconsejamos consultar con las autoridades sanitarias competentes.

Derecho a la propiedad intelectual (C. P. Art. 270)
Se considera delito reproducir, plagiar, distribuir o comunicar públicamente, en todo o en parte, con ánimo de lucro y en perjuicio de terceros, una obra literaria, artística o científica, o su transformación, interpretación o ejecución artística fijada en cualquier tipo de soporte o comunicada a través de cualquier medio, sin la autorización de los titulares de los correspondientes derechos de propiedad intelectual o de sus cesionarios.

Reservados todos los derechos.
Copyright de la edición en español © 2020 Wolters Kluwer
ISBN de la edición en español: 978-84-17602-85-7

Depósito legal: M-29383-2019
Edición en español de la obra original en lengua inglesa *Pediatric Ophthalmology, 2th Ed.,* de Leonard B. Nelson publicada por Wolters Kluwer.

Copyright © 2019 Wolters Kluwer
Two Commerce Square
2001 Market Street
Philadelphia, PA 19103
ISBN de la edición original: 978-1-4963-6304-6

A mi esposa, Helene, por su comprensión, paciencia y apoyo.
A mis hijos, Jen, Kim, y Brad, quienes me han enseñado lo que es importante en la vida.
A mis yernos, Josh y Justin, y mi nuera, Julie, que representan el significado de la familia.
A mis nietos, Jake, Ryan, Brandon, Joey, y Jordan, y mis nietas, Lily y Chloe, que nunca dejan de sorprenderme.

Y a la memoria de varias personas que fallecieron en tiempos recientes, y
quienes tuvieron un profundo efecto en mi vida personal y profesional:
Dean Henry S. Coleman, cuya guía extraordinaria durante
mis años de estudio en la Universidad de Columbia ayudó a establecer mis metas futuras.
Stone Freedberg, MD, quien fue pieza clave en mi inscripción y
éxito como estudiante de medicina en la Escuela de Medicina de Harvard.
Marshall M. Parks, MD, quien me enseñó oftalmología pediátrica,
y cuyas habilidades en todos los aspectos de la subespecialidad he tratado siempre de emular.

Editores

EDITOR DE LA SERIE

Christopher J. Rapuano, MD
Director and Attending Surgeon
Cornea Service
Co-Director
Refractive Surgery Department
Wills Eye Hospital
Professor of Ophthalmology
Sidney Kimmel Medical College at Thomas Jefferson University
Philadelphia, Pennsylvania

EDITOR

Leonard B. Nelson, MD, MBA
Director, Strabismus Center
Co-Director, Pediatric Ophthalmology and Ocular Genetics
Wills Eye Hospital
Associate Professor of Ophthalmology and Pediatrics
Jefferson Medical College of Thomas Jefferson University
Philadelphia, Pennsylvania

EDITORES DE SECCIONES

Michael J. Bartiss, OD, MD
Private Practice
Family Eye Care of the Carolinas
Aberdeen, North Carolina
Director of NICU Eye Services
FirstHealth of the Carolinas
Pinehurst, North Carolina

Caroline DeBenedictis, MD
Attending
Department of Pediatric Ophthalmology
Wills Eye Hospital
Clinical Instructor
Department of Ophthalmology
Thomas Jefferson University Hospital
Philadelphia, Pennsylvania

Kammi B. Gunton, MD

Assistant Professor
Department of Pediatric Ophthalmology
Wills Eye Hospital
Associate Professor
Department of Ophthalmology
Sidney Kimmel Medical College at Thomas Jefferson University
Philadelphia, Pennsylvania

Kara C. LaMattina, MD
Assistant Professor
Department of Ophthalmology
Boston University School of Medicine
Boston Medical Centre
Boston, Massachusetts

Judith B. Lavrich, MD
Associate Surgeon
Department of Pediatric Ophthalmology and Ocular Genetics
Wills Eye Hospital
Clinical Instructor
Sidney Kimmel Medical College at Thomas Jefferson University
Philadelphia, Pennsylvania

Alex V. Levin, MD, MHSc, FRCSC
Chief
Pediatric Ophthalmology and Ocular Genetics
Wills Eye Hospital
Professor
Ophthalmology and Pediatrics
Sidney Kimmel Medical College at Thomas Jefferson University
Philadelphia, Pennsylvania

Scott E. Olitsky, MD
Professor
Department of Ophthalmology
University of Missouri—Kansas City School of Medicine
Chief
Section of Ophthalmology
Children's Mercy Hospitals and Clinics
Kansas City, Missouri

Bruce M. Schnall, MD
Associate Surgeon
Department of Pediatric Ophthalmology
Wills Eye Hospital
Philadelphia, Pennsylvania

Aldo Vagge, MD, PhD Student
Attending Physician
Faculty Member
University Eye Clinic–Pediatric Ophthalmology and Strabismus Service
Department of Neuroscience, Rehabilitation, Ophthalmology, Genetics, Maternal and Child Health (DiNOGMI)
University of Genoa

IRCCS Policlinic Hospital San Martino
Genoa, Italy

Barry N. Wasserman, MD
Associate Professor
Department of Ophthalmology
Sidney Kimmel Medical College at Thomas Jefferson University
Clinical Instructor
Department of Pediatric Ophthalmology, Strabismus and Ocular Genetics
Wills Eye Hospital
Philadelphia, Pennsylvania

Colaboradores

Alok S. Bansal, MD
Fellow
Vitreoretinal Surgery
Retina Service
Wills Eye Hospital
Philadelphia, Pennsylvania
UCSF VA Medical Center
San Francisco, California

Michael J. Bartiss, OD, MD
Private Practice
Family Eye Care of the Carolinas
Aberdeen, North Carolina
Director of NICU Eye Services
FirstHealth of the Carolinas
Pinehurst, North Carolina

Caroline DeBenedictis, MD
Attending
Department of Pediatric Ophthalmology
Wills Eye Hospital
Clinical Instructor
Department of Ophthalmology
Thomas Jefferson University Hospital
Philadelphia, Pennsylvania

Anuradha Ganesh, MD
Fellow
Pediatric Ophthalmology and Ocular Genetics
Wills Eye Hospital
Philadelphia, Pennsylvania
Department of Ophthalmology
Sultan Qaboos University Hospital
Sultanate of Oman

Debra A. Goldstein, MD
Magerstadt Professor of Ophthalmology
Department of Ophthalmology
Northwestern University Feinberg School of Medicine
Director, Uveitis Service
Department of Ophthalmology
Northwestern Memorial Hospital

Chicago, Illinois

Kammi B. Gunton, MD
Assistant Professor
Department of Pediatric Ophthalmology
Wills Eye Hospital
Associate Professor
Department of Ophthalmology
Sidney Kimmel Medical College at Thomas Jefferson University
Philadelphia, Pennsylvania

Kara C. LaMattina, MD
Assistant Professor
Department of Ophthalmology
Boston University School of Medicine
Boston Medical Centre
Boston, Massachusetts

Judith B. Lavrich, MD
Associate Surgeon
Department of Pediatric Ophthalmology and Ocular Genetics
Wills Eye Hospital
Clinical Instructor
Department of Ophthalmology
Sidney Kimmel Medical College at Thomas Jefferson University
Philadelphia, Pennsylvania

Alex V. Levin, MD, MHSc, FRCSC
Chief
Pediatric Ophthalmology and Ocular Genetics
Wills Eye Hospital
Professor
Ophthalmology and Pediatrics
Sidney Kimmel Medical College at Thomas Jefferson University
Philadelphia, Pennsylvania

Leonard B. Nelson, MD, MBA
Director, Strabismus Center
Co-Director, Pediatric Ophthalmology and Ocular Genetics
Wills Eye Hospital
Associate Professor of Ophthalmology and Pediatrics
Jefferson Medical College of Thomas Jefferson University
Philadelphia, Pennsylvania

Scott E. Olitsky, MD
Professor
Department of Ophthalmology
University of Missouri—Kansas City School of Medicine
Chief
Section of Ophthalmology
Children's Mercy Hospitals and Clinics
Kansas City, Missouri

Bruce M. Schnall, MD

Associate Surgeon
Department of Pediatric Ophthalmology
Wills Eye Hospital
Philadelphia, Pennsylvania

Emily Schnall, BFA
Independent freelance artist

Carol L. Shields, MD
Professor of Ophthalmology
Thomas Jefferson University Hospital
Co-Director
Oncology Service
Wills Eye Hospital
Philadelphia, Pennsylvania

Anya A. Trumler, MD
Fellow in Pediatric Ophthalmology and Ocular Genetics
Wills Eye Hospital
Philadelphia, Pennsylvania

Aldo Vagge, MD, PhD Student
Attending Physician
Faculty Member
University Eye Clinic–Pediatric Ophthalmology and Strabismus Service
Department of Neuroscience, Rehabilitation, Ophthalmology, Genetics, Maternal and Child Health (DiNOGMI)
University of Genoa
IRCCS Policlinic Hospital San Martino
Genoa, Italy

Barry N. Wasserman, MD
Associate Professor
Department of Ophthalmology
Sidney Kimmel Medical College at Thomas Jefferson University
Clinical Instructor
Department of Pediatric Ophthalmology, Strabismus and Ocular Genetics
Wills Eye Hospital
Philadelphia, Pennsylvania

Acerca de la serie

La belleza del concepto de atlas/sinopsis recae en la poderosa combinación de fotografías ilustrativas y un abordaje de resumen para el texto. La oftalmología es una disciplina muy visual, que se presta de forma maravillosa para las fotografías clínicas. Si bien, las siete subespecialidades oftalmológicas en esta serie –Córnea, Retina, Glaucoma, Oculoplástica, Neuroftalmología, Uveítis y Pediatría– utilizan niveles variables de reconocimiento visual, en todos los volúmenes se utiliza un formato relativamente estándar para el texto.

El objetivo de esta serie es proporcionar una revisión clínica actualizada sobre las principales áreas de la oftalmología para estudiantes, residentes y practicantes en todas las profesiones relacionadas con la atención de la salud. La abundancia de fotografías de gran tamaño y excelente calidad (tanto en formato impreso como en línea) y el formato de texto conciso ayudarán a lograr este objetivo.

Christopher J. Rapuano
Editor de la serie

Prefacio

El Hospital Wills Eye ha sido mi "hogar académico" por más de 30 años. Durante ese tiempo, he sido testigo de notables cambios en la oftalmología pediátrica, a medida que se ha convertido en una subespecialidad mejor establecida y en rápida expansión. Aunque en el Hospital Wills Eye se han presentado muchos cambios durante esos años, hay algunas cosas que han permanecido constantes, incluidos los destacados miembros del profesorado, becarios, residentes y personal, así como su compromiso con una excelente atención al paciente y a las actividades académicas. Wills es una gran fuente de material clínico, y ha proporcionado el principal trasfondo para este libro. En particular, el Departamento de Oftalmología Pediátrica y Genética Ocular, que atiende a miles de niños cada año, proporciona una rara oportunidad para estudiar una gran variedad de padecimientos oculares pediátricos. Ha sido un placer supervisar la producción de este libro, ya que cada colaborador ha sido parte de la "familia Wills." Los avances que se han presentado en relación con nuestro conocimiento acerca de las enfermedades oculares pediátricas, así como las nuevas modalidades de tratamiento, requieren una actualización constante de lo que sabemos acerca de estos padecimientos. Este texto fue escrito en un esfuerzo por proporcionarle a los oftalmólogos practicantes, oftalmólogos pediatras y a los residentes en entrenamiento una actualización concisa sobre los hallazgos clínicos y los tratamientos disponibles más recientes para una gran variedad de enfermedades oculares en la infancia. Los padecimientos están agrupados según la estructura ocular específica involucrada. El formato tipo atlas debe proporcionarle a los lectores un resumen claro y sucinto relativo a las entidades patológicas, además de estimular la búsqueda de más información acerca de los padecimientos oculares específicos.

Leonard B. Nelson
Editor

Agradecimientos

Con gran placer agradezco a varias personas que ayudaron a hacer posible esta publicación. Agradezco a los miembros del Departamento Audiovisual del Wills Eye Hospital, Roger Barone y Jack Scully, quienes ayudaron con la preparación de muchas de las fotografías. Agradezco a Katurrah Hayman por sus excepcionales habilidades administrativas. Estoy en deuda con Louise Biekig, editora de desarrollo, por sus constantes sugerencias y apoyo durante toda la preparación de este libro. Por último, quiero agradecer a todos los autores que proporcionaron su tiempo, de forma desinteresada, para la realización de este libro.

Contenido

Editores

Colaboradores

Acerca de la serie

Prefacio

Agradecimientos

CAPÍTULO 1 **Anormalidades que afectan al ojo en su totalidad**

Judith B. Lavrich

Anoftalmia
Microftalmia
Nanoftalmia
Coloboma típico

CAPÍTULO 2 **Opacidad corneal congénita**

Bruce M. Schnall y Michael J. Bartiss

Esclerocórnea
Traumatismo al nacimiento: desgarros en la membrana de Descemet
Úlcera o infección
Mucopolisacaridosis
Anomalía de Peters
Distrofia endotelial hereditaria congénita
Dermoide congénito
Estafiloma anterior
Enfermedad de Wilson (degeneración hepatolenticular)
Infección por herpes simple
Dendrita epitelial ulceración por virus del herpes simple
Enfermedad corneal estromal por virus del herpes simple
Herpes zóster oftálmico
Varicela
Queratoconjuntivitis límbica vernal

CAPÍTULO 3 **Glaucoma**

Alex V. Levin y Anya A. Trumler

Glaucoma congénito primario
Glaucoma juvenil de ángulo abierto

Glaucoma después de cirugía de catarata
Glaucoma uveítico
Síndrome de Sturge-Weber
Ectropión uveal congénito
Aniridia
Embriotoxon posterior

CAPÍTULO 4 Anomalías del iris

Michael J. Bartiss y Bruce M. Schnall

Quistes pupilares centrales (quistes epiteliales del borde pupilar)
Aniridia
Manchas de Brushfield
Ectopia de cristalino y pupila
Heterocromía del iris
Coloboma del iris
Quistes estromales del iris
Xantogranuloma juvenil
Nódulos de Lisch
Melanosis ocular (melanocitosis ocular)
Membrana pupilar persistente
Sinequias posteriores
Anomalía de Axenfeld-Rieger
Flóculos del iris

CAPÍTULO 5 Anomalías del cristalino

Caroline DeBenedictis

Cataratas congénitas y del desarrollo
Ectopia del cristalino
Lenticono anterior
Lenticono posterior
Esferofaquia

CAPÍTULO 6 Uveítis pediátrica

Kara C. LaMattina y Debra A. Goldstein

Introducción
Artritis idiopática juvenil
Nefritis tubulointersticial y uveítis
Síndrome de Blau/sarcoidosis de inicio temprano
Uveítis posinfecciosa autoinmunitaria
Uveítis traumática
Virus herpes
Pars planitis
Toxoplasmosis
Toxocariosis
Tuberculosis
Uveítis idiopática
Síndromes de enmascaramiento

CAPÍTULO 7 Anomalías congénitas del nervio óptico

Aldo Vagge y Leonard B. Nelson

Hipoplasia del nervio óptico
Anomalía de *morning glory*
Coloboma del disco óptico
Fosetas del disco óptico
Síndrome del disco inclinado
Estafiloma peripapilar
Drusas del disco óptico (seudopapiledema)

CAPÍTULO 8 Anomalías retinianas

Enfermedad de Best

Barry N. Wasserman

Coroideremia

Barry N. Wasserman

Atrofia girata

Barry N. Wasserman

Amaurosis congénita de Leber

Barry N. Wasserman

Hamartoma astrocítico

Anuradha Ganesh

Incontinencia pigmentaria

Anuradha Ganesh y Alex V. Levin

Enfermedad de Coats

Barry N. Wasserman y Carol L. Shields

Retinoblastoma

Carol L. Shields

Distrofia congénita del epitelio pigmentado de la retina

Anuradha Ganesh y Alex V. Levin

Vitreorretinopatía exudativa familiar

Anuradha Ganesh y Alex V. Levin

Vasculatura fetal persistente

Alok S. Bansal

Retinosquisis juvenil

Barry N. Wasserman

Retinopatía del prematuro

Anuradha Ganesh y Barry N. Wasserman

Retinosis pigmentaria

Barry N. Wasserman

Mielinización de fibras nerviosas

Barry N. Wasserman

Enfermedad de Stargardt/*fundus flavimaculatus*

Barry N. Wasserman

CAPÍTULO 9 Anomalías de los párpados

Kammi B. Gunton

Anquilobléfaron filiforme congénito
Síndrome de blefarofimosis, ptosis y epicanto inverso (SBPE)
Ectropión infantil
Entropión congénito
Ptosis congénita
Colobomas del párpado
Epibléfaron
Epicanto
Hemangiomas capilares

CAPÍTULO 10 Anomalías lagrimales

Bruce M. Schnall, Leonard B. Nelson y Emily Schnall

Obstrucción congénita del conducto nasolagrimal
Dacriocele
Fístula lagrimal

CAPÍTULO 11 Trastornos estrábicos

Scott E. Olitsky y Leonard B. Nelson

Seudoendotropía
Endotropía congénita (infantil)
Hiperfunción del oblicuo inferior
Desviación vertical disociada
Endotropía acomodativa refractiva
Endotropía acomodativa no refractiva
Endotropía no acomodativa o parcialmente acomodativa
Exotropía congénita
Exotropía intermitente
Estrabismos en patrón A y V
Parálisis del tercer nervio craneal
Parálisis del cuarto par craneal
Parálisis del sexto par craneal
Síndrome de Duane
Síndrome de Brown
Síndrome de Möbius
Deficiencia de elevación monocular
Fibrosis congénita de los músculos extraoculares

Índice alfabético de materias

ANOFTALMIA

La anoftalmia, también llamada anoftalmos, es una anomalía congénita que se caracteriza por la ausencia completa del tejido ocular dentro de la órbita. La **anoftalmia primaria** o **verdadera** es un padecimiento en extremo raro, y puede involucrar a uno o ambos ojos. El microftalmos extremo es mucho más común, y puede confundirse con este padecimiento. La anoftalmia cuenta con una prevalencia de 0.18 por 10 000 nacimientos, y no tiene predilección por raza o sexo.

Etiología

Durante la embriogénesis existe una detención en el desarrollo del neuroectodermo de la vesícula óptica primaria, que se deriva de la placa neural anterior del tubo neural.

La anoftalmia suele ser idiopática y esporádica, pero también heredada como un rasgo dominante, recesivo o ligado al sexo. Se asocia con infecciones maternas durante el embarazo (p. ej., toxoplasmosis, rubéola), así como con síndromes con malformaciones craneofaciales (p. ej., síndromes de Goldenhar, Hallermann-Streiff o Waardenburg). Está relacionada con defectos genéticos, incluidos trisomías 13 a 15, deleción cromosómica en la banda 14q22-23 con polidactilia asociada y mutaciones que involucran los genes *SOX2*, *RBP4* y *OTX2*.

Signos

- El ojo es el estímulo para el crecimiento apropiado de la región orbitaria; por lo tanto, un niño nacido con anoftalmia presenta las siguientes características:
  - Hallazgos orbitarios
  - Borde orbitario y entrada orbitaria pequeños
  - Tamaño reducido de la cavidad orbitaria ósea
  - El globo ocular está por completo ausente
  - Los músculos extraoculares suelen estar ausentes
  - La glándula y los conductos lagrimales pueden estar ausentes
  - Foramen óptico pequeño o mal desarrollado
- Hallazgos en los párpados:
  - Hendidura palpebral estrecha
  - Acortamiento de los párpados
  - Fórnices conjuntivales encogidos
  - La función del elevador del párpado está disminuida o ausente, con pliegues palpebrales mal desarrollados
  - Contractura del músculo orbicular

Síntomas

- Ceguera unilateral o bilateral debida a la ausencia del(los) globo(s) ocular(es).

Diagnóstico diferencial

- Microftalmos, que incluye las siguientes características:
  - Anoftalmos secundario: el desarrollo del ojo comienza, pero se detiene, y resulta en la sola formación de tejido ocular residual o microftalmos extremo.
  - Anoftalmos degenerativo: existe formación de la vesícula óptica, pero hay degeneración subsecuente debido a la falta de irrigación sanguínea u otras causas.
- Criptoftalmos: fusión anormal del borde palpebral completo, con ausencia de pestañas.
- Ojo quístico: un quiste de tejido neurológico que carece de las estructuras oculares normales.

Evaluación diagnóstica

- Párpados y características orbitarias anormales (**fig. 1-1**).
- Ultrasonido: el ultrasonido modo B de la órbita mostrará una completa ausencia del globo ocular. Luego de las 22 semanas de gestación, el ultrasonido transvaginal puede localizar malformaciones oculares, pero se desconoce su sensibilidad para la detección de anoftalmia.

- Resonancia magnética nuclear (RMN) de cráneo y órbitas: la RMN mostrará el tejido blando dentro de la cavidad orbitaria (**fig. 1-2**). También pueden evaluarse anormalidades intracraneales asociadas. Los individuos con anoftalmos bilateral pueden tener, además, un quiasma óptico hipoplásico o ausente, así como agenesia o disgenesia del cuerpo calloso.
- Tomografía computada (TC) de cráneo y órbitas: la TC puede detectar las anormalidades intracraneales y craneofaciales observadas en la anoftalmia.

Tratamiento

- Manejo médico:
  - Se pueden colocar conformadores orbitarios en la cavidad orbitaria para estimular el crecimiento de los huesos de la órbita (**fig. 1-3**). A medida que la órbita crece, los conformadores se cambian y se aumenta su tamaño de manera progresiva para expandir la cavidad orbitaria. Este incremento serial lleva tiempo y requiere la cooperación tanto del paciente como de los padres.
  - A menudo hay contracción y reversión del beneficio si se deja el conformador fuera de la órbita durante un espacio de tiempo significativo. En el anoftalmos unilteral, la familia debe estar consciente de que es muy probable que el resultado no sea simétrico respecto a la órbita normal sana.
  - Se puede adaptar una prótesis ocular sobre el conformador para simular el ojo y mejorar la apariencia.
- Manejo quirúrgico:
  - La cavidad orbitaria pequeña es una deformidad cosmética que tal vez no permita la adaptación adecuada de una prótesis. Por lo tanto, puede estar indicada la cirugía si se presenta cualquiera de estos problemas.
  - Si los conformadores no son bien tolerados o no pueden adaptarse, se utilizan expansores de tejido inflables. El expansor inflable de silicón se coloca, por medios quirúrgicos, en la zona profunda de la órbita, y se tiene acceso a él a través de un tubo colocado en el borde orbitario lateral. El expansor se llena con solución salina y se reinfla de modo gradual cada 1 o 2 semanas. En comparación con los conformadores sólidos, los expansores inflables pueden permitir una expansión más rápida y extensa de la órbita ósea. Al lograr el volumen deseado se deben retirar el puerto y la cámara, y reemplazarse con un implante permanente.
  - Los expansores de hidrogel (metil metacrilato y *N*-vinilpirrolidona) son expansores hidrofílicos autoexpansibles que se implantan en el tejido orbitario en su estado seco y contraído, a través de una pequeña incisión. El implante se expande de forma gradual a través de la absorción osmótica del líquido del tejido circundante. El beneficio de este método recae en una autoexpansión controlada, lo que reduce el riesgo de atrofia tisular, y que no requiere adaptaciones repetidas o cirugía.
  - El injerto de grasa dérmica, que involucra injertos biocompatibles que crecen de manera constante con el paso del tiempo, puede ser una buena opción para

restablecer el volumen en una órbita hipoplásica. El injerto se obtiene de un segundo sitio quirúrgico, por lo regular los glúteos. Sin embargo, la compatibilidad del injerto y su crecimiento pueden ser variables. En algunos casos la grasa puede atrofiarse. En raras ocasiones la grasa puede hipertrofiarse, lo que requiere reducción quirúrgica.

- La hidroxilapatita de calcio inyectable (Radiesse) es un relleno dérmico semipermanente que se ha reportado como una técnica nueva, simple y costo-efectiva para tratar la deficiencia de volumen en la órbita anoftálmica en adultos. El aumento de volumen se logra a través de inyecciones seriadas del relleno hasta lograr un volumen adecuado. Los resultados han demostrado tener un efecto duradero en la órbita de 1 año o más.
- La cirugía de avance órbito-craneal se utiliza para la expansión orbitaria en caso de que los conformadores o expansores no tengan éxito. Este método involucra múltiples osteotomías para dividir los huesos perioculares y avanzarlos hacia adelante y hacia afuera con injertos óseos y placas.
- Debido a que el acortamiento de los párpados puede limitar el paso de un conformador grande, tal vez se requiera una cantotomía lateral o cantolisis para aumentar la longitud horizontal de la hendidura palpebral. Otros métodos para alargar los párpados pueden incluir injertos de piel, mucosa o cartílago.

Pronóstico

- La anoftalmia puede derivar en deformidades cosméticas graves, en especial si no se trata de forma temprana. Incluso con el tratamiento apropiado, los resultados muchas veces son subóptimos desde el punto de vista cosmético, con expansión incompleta de la órbita, malformaciones e inmovilidad de los párpados, además de la inmovilidad total de la prótesis ocular.

- Puede haber problemas psicosociales como resultado de la ausencia de un ojo y la desfiguración facial. La referencia de estos niños para tratamiento psicológico puede estar indicada.

REFERENCIAS

Bardakiian T, Weiss A, Schneider AS. Anophthalmia/microphthalmia overview. En: Pagon RA, Bird TC, Dolan CR, Stephens K, eds. *GeneReviews*. Seattle, WA: University of Washington; 2007:1993-2004.

Bernardino R. Congenital anophthalmia: a review of dealing with volume. *Middle East Afr J Ophthalmol*. 2010;17:156-160.

https://en.wikipedia.org/wiki/Anophthalmia

Verma AS, Fitzpatrick DR. Anophthalmia and microphthalmia. *Orphanet J Rare Dis*. 2007;2:47.

FIGURA 1-1. Anoftalmia. A. Exploración externa de anoftalmia bilateral. **B.** Exploración clínica de anoftalmia bilateral que muestra órbitas vacías. (Cortesía de Leonard B. Nelson, MD).

FIGURA 1-2. Anoftalmia. Resonancia magnética que muestra anoftalmia unilateral con ausencia del globo ocular. (Cortesía de Carol Shields, MD).

FIGURA 1-3. Anoftalmia. Adaptación de conformadores orbitarios en "anoftalmia clínica" bilateral (microftalmia grave). (Cortesía de Bruce Schnall, MD).

MICROFTALMIA

La microftalmia es un padecimiento congénito unilateral o bilateral en el que el globo ocular tiene una reducción en la longitud axial de al menos dos desviaciones estándar por debajo del promedio para la edad. La apariencia del globo y la gravedad de la reducción de la longitud axial definen la clasificación de microftalmia:

- Microftalmia simple o pura: un ojo íntegro desde el punto de vista anatómico, excepto por su longitud axial corta. Se sospecha microftalmia simple en presencia de una hipermetropía elevada (≥ 8 dioptrías) o microcórnea. Puede haber pérdida visual en un subgrupo de microftalmos asociado con anormalidades del segmento posterior.
- Microftalmia grave: un ojo con un tamaño bastante reducido y una longitud axial de menos de 10 mm al nacimiento o menos de 12 mm después del año de edad, y un diámetro corneal menor a 4 mm (**fig. 1-4**). El globo ocular puede parecer inconspicuo a la exploración clínica, pero en los estudios de imagen pueden observarse remanentes de tejido ocular, un nervio óptico y músculos extraoculares.
- Microftalmia compleja: un globo ocular de tamaño reducido asociado con malformaciones del desarrollo ocular del segmento anterior o posterior (o ambos).

Existen dos tipos de microftalmia: no colobomatosa y colobomatosa (microftalmos con quiste) (**fig. 1-5**). La prevalencia de la microftalmia es de 1.5 por 10 000 nacimientos. No existe predilección por sexo o raza.

Etiología

La microftalmia se debe a una detención del desarrollo en cualquier etapa durante el crecimiento de la vesícula óptica.

- Ambiental: exposición prenatal al alcohol, talidomida, ácido retinoico o rubéola.
- Hereditario: por herencia autosómica dominante, recesiva o ligada al X:
  - Anormalidades cromosómicas múltiples.
  - Alteraciones en un solo gen que causan microftalmia sindromática (p. ej., CHARGE [coloboma del ojo o anormalidades del sistema nervioso central, defectos cardiacos {*heart defects*}, atresia de coanas, retraso en el crecimiento o el desarrollo, alteraciones genitales o urinarias, y anormalidades de los oídos o sordera {*ear abnormalities*}]; microftalmia de Lenz; síndromes de Goltz, Aicardi, Walker-Warburg y Meckel-Gruber, enfermedad de Norrie, incontinencia pigmentosa).
  - Otros genes: *SIX6, SHH, VSX2, RAX* y otros.
- Causas desconocidas: síndrome de Goldenhar, casos asociados con encefalocele basal y otras anormalidades del sistema nervioso central.

Signos

- Existe una variabilidad significativa, lo que depende de la gravedad del microftalmos.
  - Hallazgos orbitarios:
    - Borde y entrada orbitarios pequeños
    - Tamaño reducido de los huesos de la cavidad orbitaria
    - El globo ocular es en extremo pequeño y puede estar malformado
    - Los músculos extraoculares están presentes, pero por lo regular están hipoplásicos
    - La glándula y los conductos lagrimales están presentes, pero suelen estar hipoplásicos
    - El nervio óptico está presente, pero por lo general hipoplásico
    - Foramen óptico pequeño o mal desarrollado
  - Hallazgos palpebrales:
    - Hendiduras palpebrales estrechas
    - Acortamiento de los párpados
    - Fórnices conjuntivales encogidos
    - La función del músculo elevador del párpado está disminuida o ausente, con pliegues palpebrales mal desarrollados
    - Contractura del músculo orbicular

Síntomas

- El grado de pérdida visual depende de la gravedad del microftalmos y la presencia de anormalidades relacionadas.

Diagnóstico diferencial

- Microcórnea con un globo ocular de tamaño normal.
- Hipermetropía elevada.

Evaluación diagnóstica

- Características anormales de los párpados y la órbita.
- Exploración clínica en busca de evidencia de una córnea o un globo ocular:
  - Palpación de la órbita para estimar el tamaño del globo ocular.
  - Medición del diámetro corneal (rango normal, 9.0-10.5 mm en neonatos).
- Ultrasonido modo B para evaluar las estructuras internas del globo ocular (**fig. 1-6A**).
- RMN o TC del cerebro y órbitas para evaluar el tamaño del globo ocular y sus estructuras internas, la presencia del nervio óptico y músculos extraoculares, así

como la anatomía del cerebro (**fig. 1-6B** y **C**).

Tratamiento

- Para la microftalmia grave el tratamiento es el mismo que para la anoftalmia.
- Para el microftalmos simple o complejo con visión:
  - Tratamiento de la ambliopía: parchar el ojo sano para estimular todo el potencial visual como sea posible.
  - Protección del ojo sano en niños con involucramiento unilateral.
  - Auxiliares visuales y otros recursos visuales para niños con visión baja.
  - Conformadores orbitarios: colocados sobre el ojo microftálmico para estimular el crecimiento de los huesos de la órbita. Estos pueden estar pintados o dejar el centro pupilar libre para la visión.
  - Prótesis oculares: puede adaptarse sobre el globo para mejorar la apariencia, en caso necesario.

Pronóstico

- Para la microftalmia grave el pronóstico es el mismo que para la anoftalmia.
- Para la microftalmia simple el pronóstico visual depende de la gravedad del padecimiento y las anormalidades oculares asociadas.

REFERENCIAS

Bardakiian T, Weiss A, Schneider AS. Anophthalmia/microphthalmia overview. En: Pagon RA, Bird TC, Dolan CR, Stephens K, eds. *GeneReviews*. Seattle, WA: University of Washington; 2007:1993-2004.

Bernardino R. Congenital anophthalmia: a review of dealing with volume. *Middle East Afr J Ophthalmol*. 2010;17:156-160.

https://en.wikipedia.org/wiki/Microphthalmia

Verma AS, Fitzpatrick DR. Anophthalmia and microphthalmia. *Orphanet J Rare Dis*. 2007;2:47.

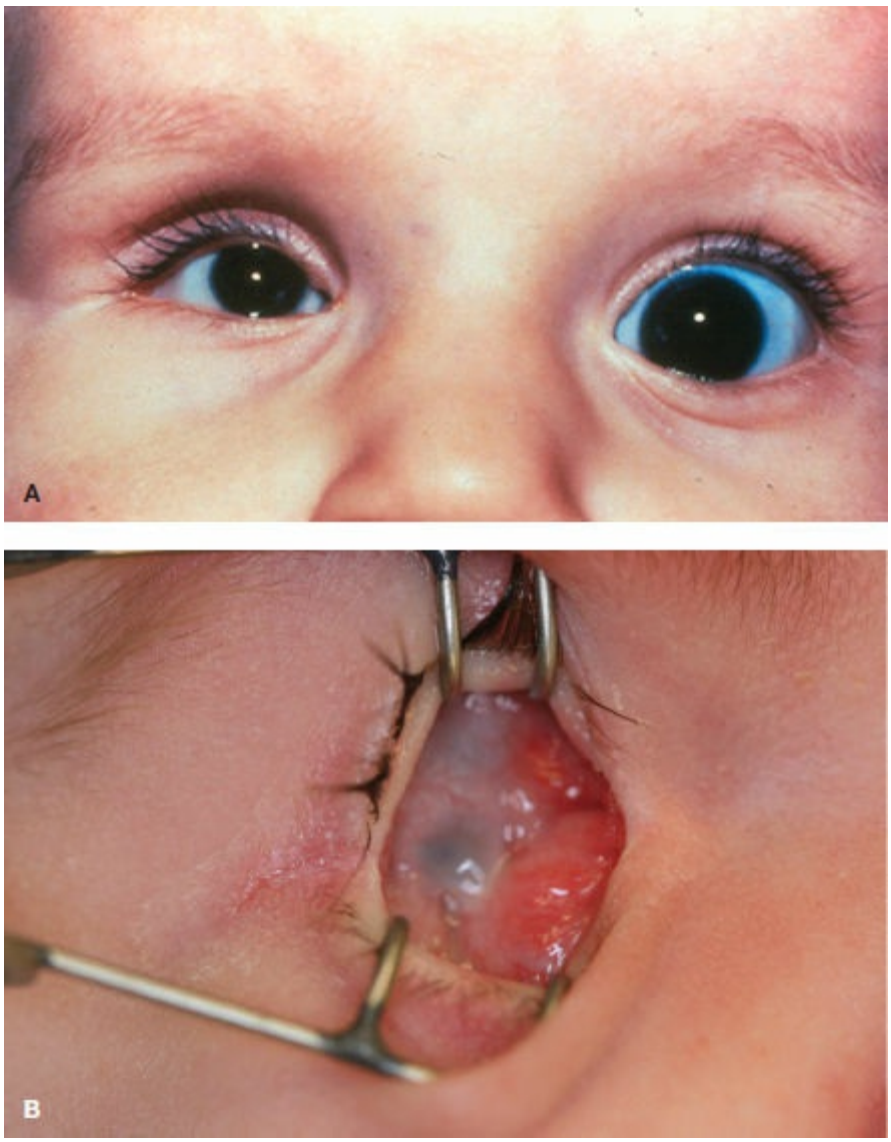


FIGURA 1-4. Microftalmia. A. Microftalmia unilateral. **B.** Microftalmia grave.

FIGURA 1-5. Microftalmia. Microftalmia con un quiste. (Cortesía de Carol Shields, MD).

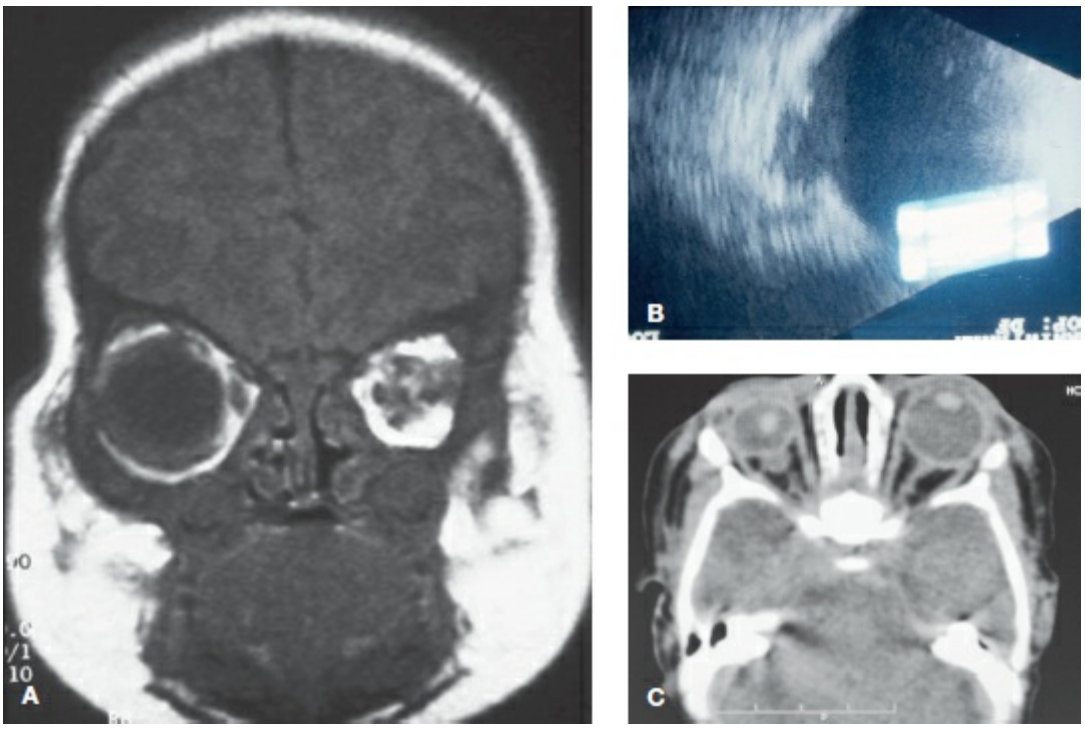


FIGURA 1-6. Microftalmia. A. Resonancia magnética que muestra microftalmia unilateral. Nótese la presencia de músculos extraoculares y del nervio óptico. **B.** Ultrasonido modo B de microftalmia con un quiste que muestra un estafiloma posterior. **C.** Tomografía computada de microftalmia con un quiste que muestra desorganización de los tejidos oculares y un quiste posterior. (Cortesía de Carol Shields, MD).

NANOFTALMIA

La nanoftalmia es un subtipo de microftalmia simple. Es un padecimiento congénito y por lo regular bilateral (**fig. 1-7**), aunque puede ser unilateral. Se caracteriza por una reducción en el volumen del globo ocular, aunque el ojo es por lo demás normal a grandes rasgos.

Etiología

- La nanoftalmia es resultado de una detención en el crecimiento del ojo durante la etapa embrionaria, y puede deberse a una inversión pequeña en la vesícula óptica.
- La mayoría de los casos es esporádica, pero se han reportado casos de herencia tanto autosómica dominante como recesiva.

Signos

- Longitud axial del globo ocular reducida (< 20 mm).
- Hipermetropía muy alta (> 10 dioptrías).
- Diámetro corneal reducido.
- El cristalino es de tamaño normal.
- Cámara anterior estrecha.
- Esclerótica engrosada.
- En el fondo de ojo se puede observar un disco óptico congestionado, tortuosidad de vasos e hipoplasia macular.
- Debido a la anatomía, estos ojos tienen un alto riesgo de glaucoma por cierre angular. Toleran mal la cirugía intraocular y tienen una alta tasa de complicaciones, incluidos efusión uveal y desprendimiento de retina.

Diagnóstico diferencial

- Hipermetropía alta en un ojo normal.

Evaluación diagnóstica

- Medición del diámetro corneal.
- Ultrasonido modo A para medir la longitud axial del ojo.
- Estudios de imagen con pentacam y biomicroscopia por ultrasonido para obtener imágenes de la cámara anterior y evaluar su profundidad (**fig. 1-8**).

Tratamiento

- El manejo del glaucoma de ángulo estrecho o por cierre angular en un inicio es

médico, aunque la respuesta al tratamiento suele ser mala, y los mióticos pueden incluso empeorar el padecimiento al relajar la zónula. La iridotomía perifé-rica con láser puede tener un éxito moderado. Se debe tener precaución con la cirugía filtrante para glaucoma, ya que puede desarrollarse glaucoma maligno posoperatorio. La trabeculoplastia con láser, en caso de realizarse, debe hacerse en forma temprana antes de que se presente un daño permanente en el mecanismo de flujo de salida.

- Se debe anticipar la necesidad de extraer el cristalino, y esta puede complicarse con efusión uveal y desprendimientos de retina no regmatógenos. Aunque es difícil en estos ojos, la cirugía de catarata de incisiones pequeñas es segura y reduce la necesidad de esclerotomías profilácticas.

Pronóstico

- El pronóstico de la visión es bueno si el glaucoma se trata de forma temprana y exitosa.

REFERENCIAS

Bardakiian T, Weiss A, Schneider AS. Anophthalmia/microphthalmia overview. En: Pagon RA, Bird TC, Dolan CR, Stephens K, eds. *GeneReviews*. Seattle, WA: University of Washington; 2007:1993-2004.

Bernardino R. Congenital anophthalmia: a review of dealing with volume. *Middle East Afr J Ophthalmol*. 2010;17:156-160.

https://eyewiki.aao.org/Nanophthalmos

Sharan S, Grigg JR, Higgins RA. Nanophthalmos: ultrasound biomicroscopy and Pentacam assessment of angle structures before and after cataract surgery. *J Cataract Refract Surg*. 2006;32:1052-1055.

Verma AS, Fitzpatrick DR. Anophthalmia and microphthalmia. *Orphanet J Rare Dis*. 2007;2:47.

FIGURA 1-7. Nanoftalmia bilateral. Nótese el diámetro corneal reducido.

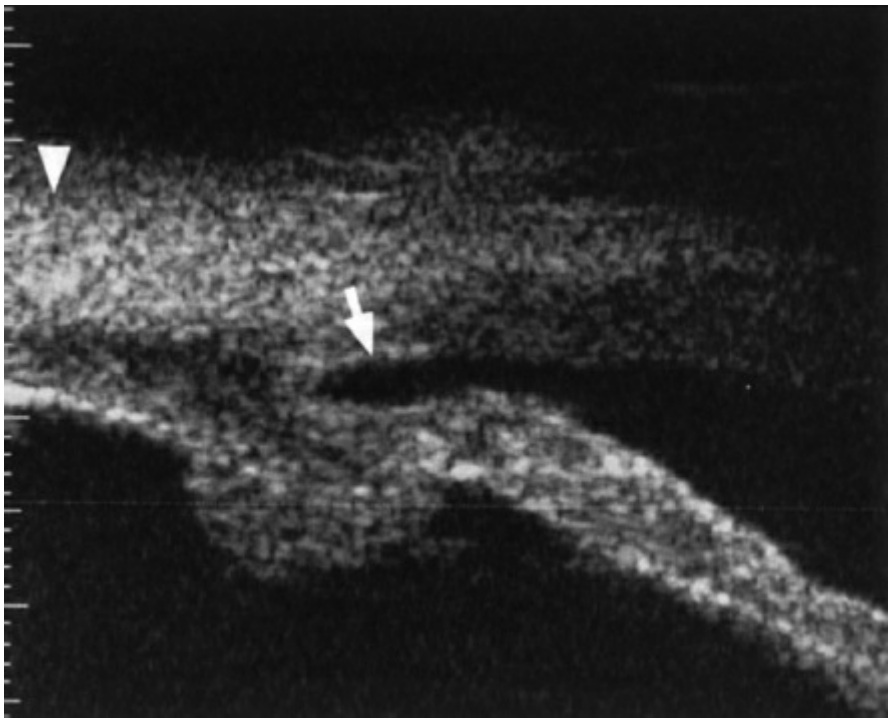


FIGURA 1-8. Nanoftalmia. Biomicroscopia por ultrasonido de la cámara anterior en nanoftalmos. El iris está combado hacia afuera, y crea una configuración en meseta del ángulo estrecho (*flecha*); la esclera anterior (*punta de flecha*) muestra aumento en el grosor. (De Buys YM, Pavlin CJ. Retinitis pigmentosa, nanophthalmos, and optic disc drusen: a case report. *Ophthalmology*. 1999;106:619-622).

COLOBOMA TÍPICO

El término *coloboma* se deriva del griego *koloboma*, que significa mutilado o reducido. Es una malformación congénita y se refiere a una brecha, un agujero o fisura en cualquiera de las estructuras oculares. Los colobomas típicos suelen ser bilaterales y a menudo se asocian con microftalmia.

Etiología

- Los colobomas "típicos" son causados por un defecto en el cierre de la fisura óptica durante la 5.ª a 7.ª semanas de vida fetal, y dada la localización de la fisura fetal se ubican en el cuadrante inferonasal del ojo. (Los colobomas "atípicos" son malformaciones menos frecuentes, halladas fuera del cuadrante inferotemporal, y aún no está clara su etiología).
- La mayoría de los casos es idiopática y esporádica, pero se ha reportado todo tipo de herencia (es decir, autosómica dominante, autosómica recesiva y ligada al X), y pueden estar asociados con varios síndromes, como el CHARGE y los de Meckel-Gruber, Aicardi, Patau, Edwards y microftalmia de Lenz. La prevalencia del coloboma es de 0.7 por 10 000 nacimientos.

Signos

- Los colobomas oculares pueden afectar cualquiera de las estructuras del globo ocular o al globo en su totalidad, atravesado por la fisura fetal desde el iris hasta el nervio óptico. Tienen un aspecto variable, lo que depende de la extensión y gravedad del coloboma.
  - Iris: defecto en la transiluminación, heterocromía de iris, y pupila en "gota" (**fig. 1-9A**).
  - Cristalino: defecto o aplanamiento del cristalino o ausencia de la zónula en la parte inferior.
  - Coriorretina: adelgazamiento de la coriocapilar; pigmentación a lo largo de la línea de cierre de la fisura óptica; defecto colobomatoso por lo regular con bordes agudos y circunscritos por pigmentación irregular; en caso de que todas las capas de la coriorretina estén ausentes puede observarse la esclerótica blanca a través del defecto; el piso del defecto en ocasiones se abomba y forma un estafiloma.
  - Leucocoria: si el defecto uveal es grande.
  - Nervio óptico: agrandado, excavado, ovalado en forma vertical; los vasos retinianos pueden emerger en forma radiada, similares a picos, desde el nervio (**fig. 1-9B** y **C**).
  - Globo ocular: microftalmia en algunos casos.
  - Visión: va desde normal a no percepción de luz.
- Puede estar asociado con otros defectos del desarrollo.

Diagnóstico diferencial

- Coloboma atípico.
- Toxoplasmosis retiniana.
- Fosas del nervio óptico.
- Síndrome de *morning glory*.
- Hipoplasia del disco óptico.

Evaluación diagnóstica

- Exploración clínica del ojo.

Tratamiento

- Colocación de parches para la ambliopía: en caso de que sea unilateral, con involucro del nervio óptico, para estimular el mayor potencial visual posible.
- Tratar las complicaciones oculares: catarata, neovascularización subretiniana y desgarros o desprendimiento de retina.

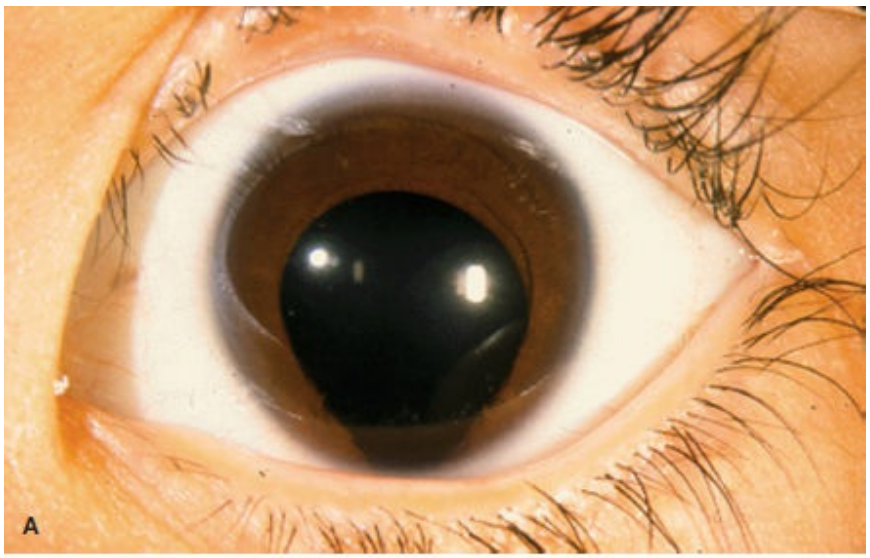
Pronóstico

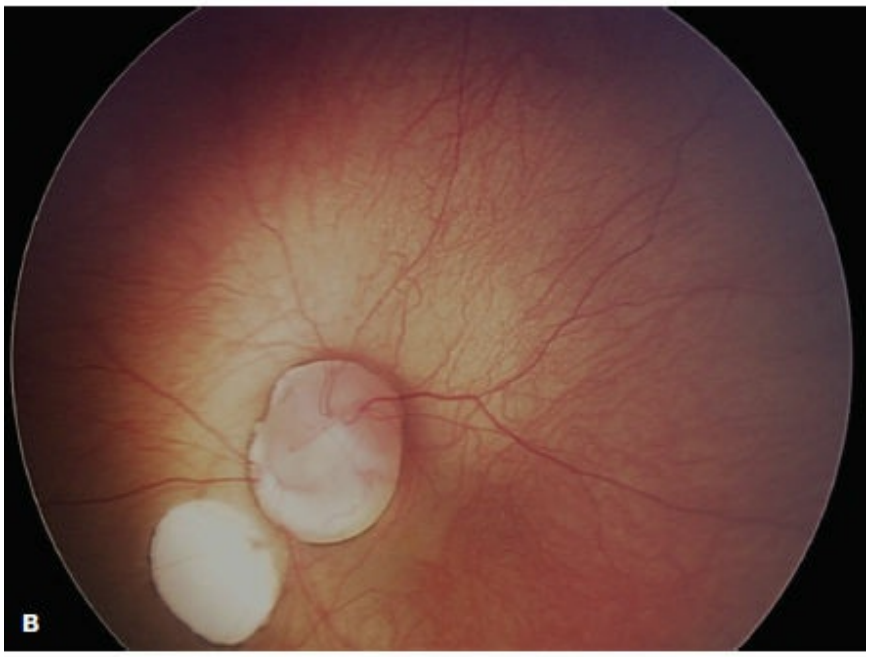
- La visión depende de la participación del nervio óptico, la mácula y el haz papulomacular. Sin embargo, no se puede predecir la agudeza visual ni por el tamaño del coloboma ni por el involucro del nervio óptico, ya que los pacientes con colobomas grandes con implicación del nervio óptico pueden tener una visión casi normal.

REFERENCIAS

Chang L, Blain D, Bertuzzi S, *et al.* Uveal coloboma: clinical and basic science update. *Curr Opin Ophthalmol*. 2006;17:447-470.

Onwochei BC, Simon JW, Bateman JB, *et al.* Ocular colobomata. *Surv Ophthalmol*. 2000;45:175-194.


A


B

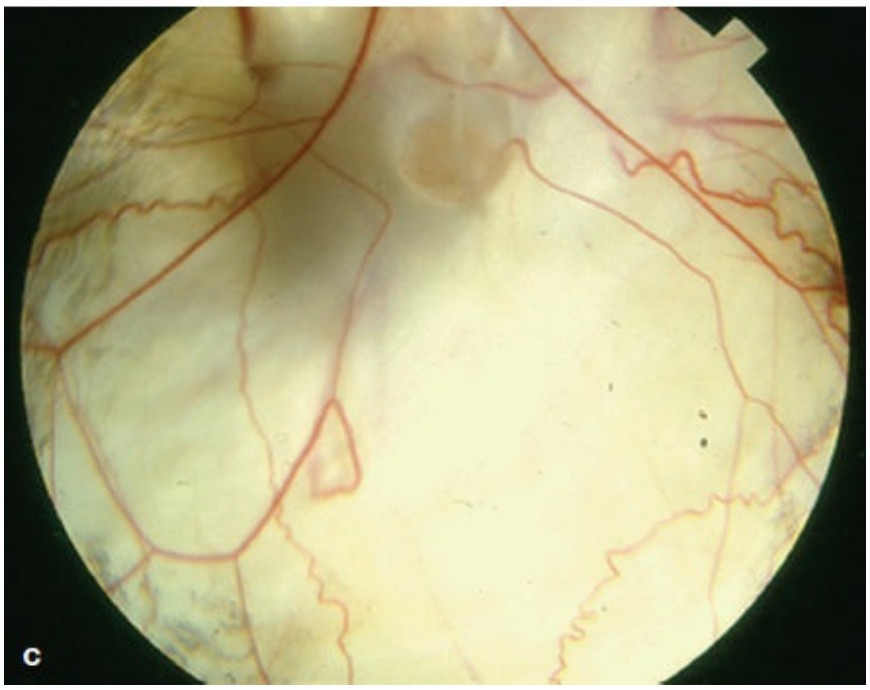

C

FIGURA 1-9. Coloboma. A. Coloboma de iris. **B.** Coloboma que involucra la retina y el nervio óptico, donde se muestra un nervio óptico agrandado y vasos retinianos radiales. **C.** Coloboma coriorretiniano y de nervio óptico extenso. Nótese el aspecto redondo y amarillento del nervio óptico y la desorganización significativa de los tejidos.

CAPÍTULO 2

Opacidad corneal congénita

Bruce M. Schnall y Michael J. Bartiss

El diagnóstico diferencial para la opacidad corneal congénita puede recordarse con la nemotecnia STUMPED:

Esclerocornea (***S****clerocórnea*)

Desgarros (***T****ears*) en la membrana de Descemet o **t**raumatismo al nacer

Úlcera o infección

Mucopolisacaridosis (MPS)

Anomalía de **P**eters

Distrofia **E**ndotelial hereditaria congénita (DEHC)

Dermoide

ESCLEROCÓRNEA

Etiología

- Anomalía en el desarrollo de la córnea.
- Migración mesodérmica defectuosa durante la embriogénesis, que deriva en tejido que asemeja esclerótica en lugar de estroma corneal transparente.
- Puede ser autosómica dominante, recesiva o esporádica.
- Se ha asociado con el síndrome de deleción del 22q11.2.

Síntomas

- Córnea opaca presente desde el nacimiento.

Signos

- Por lo regular bilateral, pero puede ser unilateral.
- Opacificación de la córnea con la córnea periférica más opaca que la córnea central (**fig. 2-1**).
- Puede haber vasos sanguíneos delgados.

Diagnóstico diferencial

- Desgarros en la membrana de Descemet o traumatismo al nacimiento.
- Úlcera o infección.
- MPS.
- Anomalía de Peters.
- DEHC.
- Dermoide.
- Glaucoma.

Tratamiento

- Evaluación por parte de un especialista en genética para buscar anomalías congénitas asociadas.
- Si la córnea es transparente puede vincularse con córnea plana y tener un defecto refractivo importante.
- Se debe considerar queratoplastia penetran te si el eje visual central está involucrado, y el segmento posterior es un tanto normal.

Pronóstico

- El resultado visual con o sin queratoplastia depende de la presencia de otras anormalidades oculares y sistémicas.

REFERENCIAS

Binenbaum G, McDonald-McGinn DM, Zackai EH, *et al*. Sclerocornea associated with the chromosome 22q11.2 deletion syndrome. *Am J Med Genet A*. 2008;146(7):904-909.

Doane JF, Sajjadi H, Richardson WP. Bilateral penetrating keratoplasty for sclerocornea in an infant with monosomy 21. Case report and review of the literature. *Cornea*. 1994;13(5):454-458.

Kim T, Cohen EJ, Schnall BM, *et al*. Ultrasound biomicroscopy and histopathology of sclerocornea. *Cornea*. 1998;17(4):443-445.

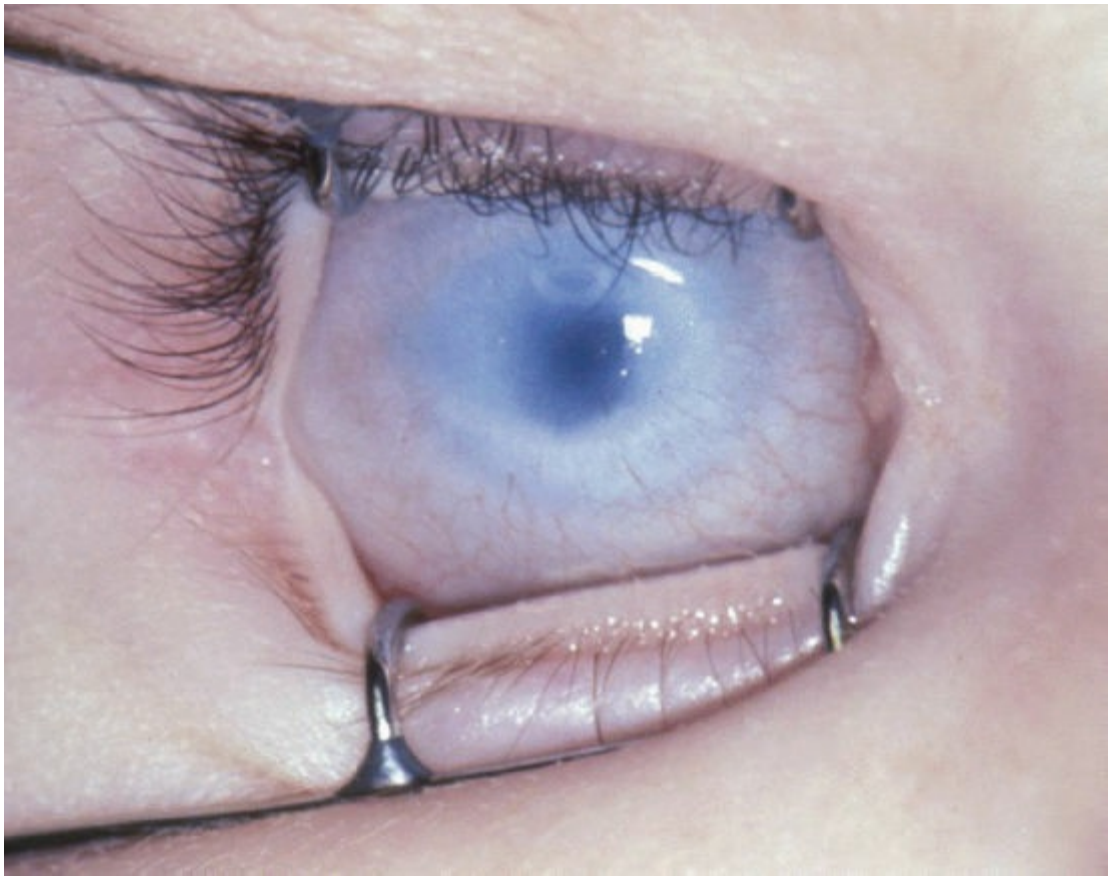


FIGURA 2-1. Esclerocórnea. La opacidad corneal es más grave en la periferia que en la porción central.

TRAUMATISMO AL NACIMIENTO: DESGARROS EN LA MEMBRANA DE DESCEMET

Etiología

- Traumatismo a la córnea durante el parto vaginal, que resulta en la formación de desgarros en la membrana de Descemet.
- Puede asociarse con el uso de fórceps.

Síntomas

- Edema u opacidad corneal presente al nacimiento, que puede resolverse en los primeros días de vida.

Signos

- Edema u opacidad corneal unilateral presente al nacimiento (**fig. 2-2A**).
- A menudo se observa edema palpebral y evidencia de traumatismo en los párpados al nacimiento.
- El edema corneal suele resolverse en los primeros días de vida, y muestra los desgarros en la membrana de Descemet, que por lo regular se notan como desgarros lineales verticales (**fig. 2-2B** y **C**). Por lo general, los desgarros en la membrana de Descemet asociados con glaucoma congénito están orientados en forma horizontal o curvilínea (**fig. 2-3**).
- A menudo hay múltiples desgarros presentes.
- Se asocian con astigmatismo elevado.

Diagnóstico diferencial

- Esclerocórnea.
- Úlcera o infección.
- MPS.
- Anomalía de Peters.
- DEHC.
- Dermoide.
- Glaucoma.

Tratamiento

- Los desgarros en la membrana de Descemet se asocian con un astigmatismo elevado, el cual puede producir ambliopía. El tratamiento de la ambliopía incluye

corrección del error refractivo con anteojos o lentes de contacto, además de oclusión parcial del ojo contralateral.

- Debe considerarse la queratoplastia penetrante si el edema corneal no se resuelve.

Pronóstico

- El resultado visual depende del éxito del tratamiento para la ambliopía.

REFERENCIAS

Lambert SR, Drack AV, Hutchinson AK. Longitudinal changes in the refractive errors of children with tears in Descemet's membrane following forceps injuries. *J AAPOS*. 2004;8(4):368-370.

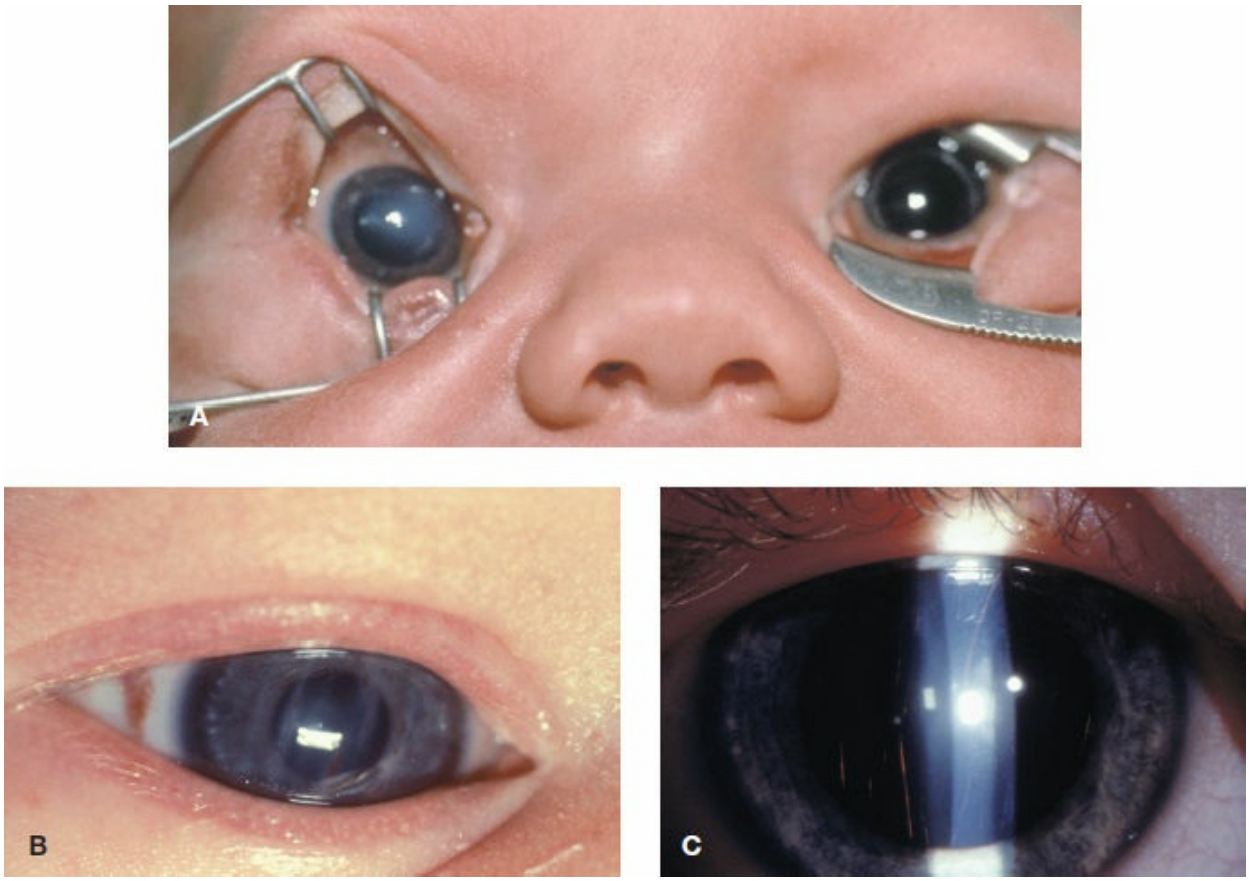


FIGURA 2-2. Desgarros en la membrana de Descemet por traumatismo al nacimiento. A. Opacidad corneal en un recién nacido por desgarros en la membrana de Descemet asociados con traumatismo al nacimiento. **B.** En el mismo niño, pueden observarse los desgarros lineales orientados de forma vertical en la membrana de Descemet luego de unos cuantos días que el edema corneal se ha aclarado. **C.** Se pueden observar los desgarros en la membrana de Descemet con orientación vertical por traumatismo al nacimiento en este niño de mayor edad en la lámpara de hendidura, por retroiluminación.

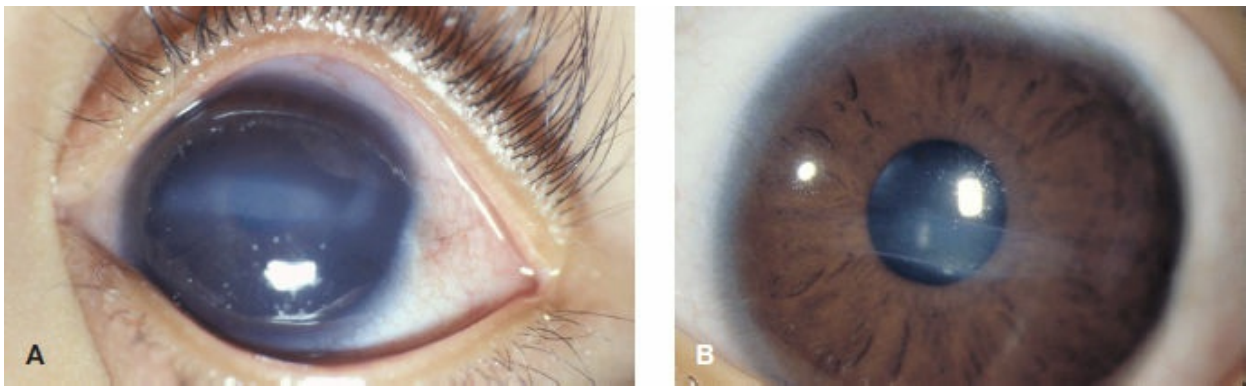


FIGURA 2-3. Desgarros en la membrana de Descemet por glaucoma congénito. A. Desgarros recientes en la membrana de Descemet asociados con glaucoma. Nótese que los desgarros están orientados en forma horizontal. Estos son recientes, y por lo tanto presentan edema corneal por encima de ellos. **B.** Desgarros en la membrana de Descemet causados por glaucoma. Los desgarros con orientación horizontal pueden observarse con más claridad luego de la resolución del edema corneal.

ÚLCERA O INFECCIÓN

Etiología

- Infección bacteriana o herpética adquirida.

Síntomas

- Opacidad corneal adquirida por lo regular asociada con inyección conjuntival y edema palpebral (**fig. 2-4**).

Signos

- Suele ser unilateral.
- Opacidad corneal con defecto epitelial por encima de la misma.
- Asociada con inyección conjuntival y otros signos de inflamación.
- Puede vincularse con infección sistémica.
- Puede haber lesiones relacionadas en los párpados o anormalidades palpebrales.

Diagnóstico diferencial

- Esclerocórnea.
- Desgarros en la membrana de Descemet o traumatismo al nacimiento.
- MPS.
- Anomalía de Peters.
- DEHC.
- Dermoide.
- Glaucoma.

Tratamiento

- Depende de la causa subyacente o el organismo involucrado.
- Puede requerirse tratamiento sistémico inmediato.

Pronóstico

- Puede resultar en cicatrización corneal visualmente significativa.

REFERENCIAS

Luchs JI, Laibson PR, Stefanyszyn MA, *et al*. Infantile ulcerative keratitis secondary to congenital entropion. *Cornea*. 1997;16:1:32-34.

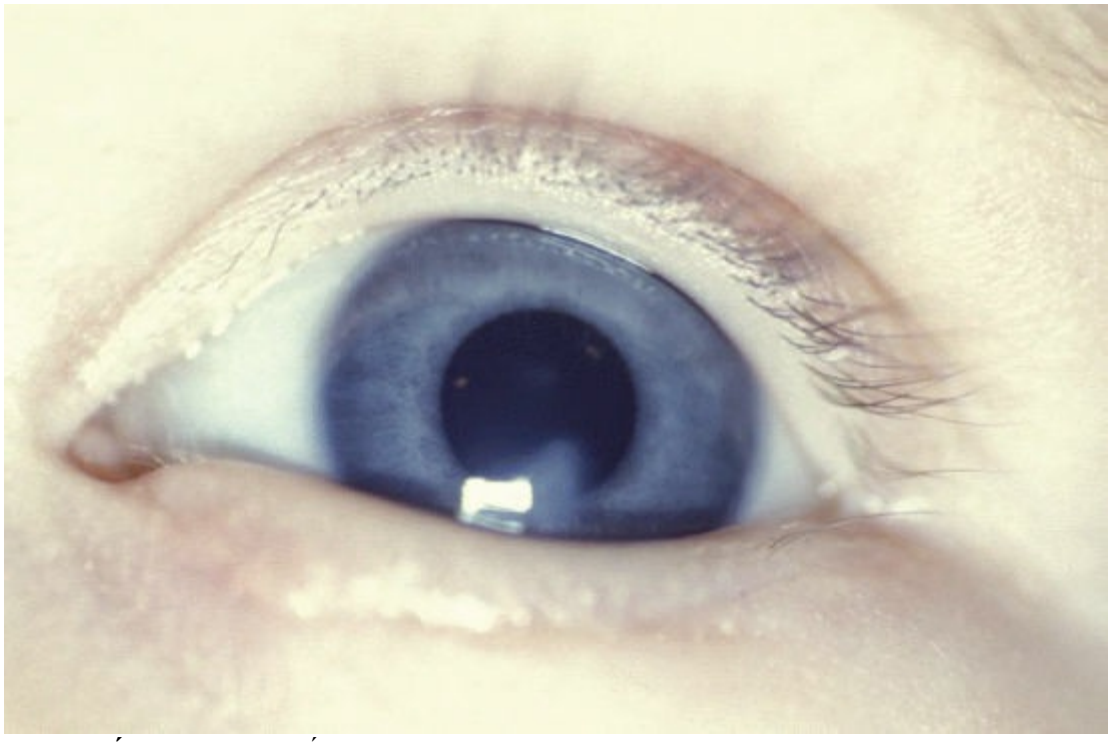


FIGURA 2-4. Úlcera corneal. Úlcera corneal en un lactante causada por entropión congénito del párpado inferior.

MUCOPOLISACARIDOSIS

Etiología

- Error innato del metabolismo.
- Deficiencia enzimática que conduce a un bloqueo en la vía metabólica, lo que resulta en acumulación de material en la córnea.

Síntomas

- Opacidad adquirida de la córnea:
  - El síndrome de Hurler, o MPS 1H, se asocia con opacidad corneal para los 6 meses de edad
  - El síndrome de Scheie, o MPS 1S, se asocia con opacidad corneal para los 12 a 24 meses de edad

Signos

- Opacidad o haze corneal adquirido (**fig. 2-5**).
- Características sistémicas asociadas (rasgos faciales toscos, retraso mental, crecimiento deficiente, sordera).

Diagnóstico diferencial

- Esclerocórnea.
- Desgarros en la membrana de Descemet o traumatismo al nacimiento.
- Úlcera o infección.
- Anomalía de Peters.
- DEHC.
- Dermoide.
- Glaucoma.

Diagnóstico

- Evaluación por un especialista en genética.
- Prueba de orina para MPS.
- Análisis enzimático.
- Pruebas genéticas para defectos genéticos.

Tratamiento

- Reposición enzimática.
- Trasplante de médula ósea.

Pronóstico

- Depende de la gravedad de la enfermedad sistémica y del éxito del tratamiento sistémico.

REFERENCIAS

Kenyon KR, Navon SE, Haritoglou C. Corneal manifestations of metabolic diseases. En: Krachmer JH, Mannis MJ, Hollane EJ, eds. *Cornea*. 2nd ed. Vol 1. Philadelphia, PA: Elsevier Mosby; 2005:749-776.

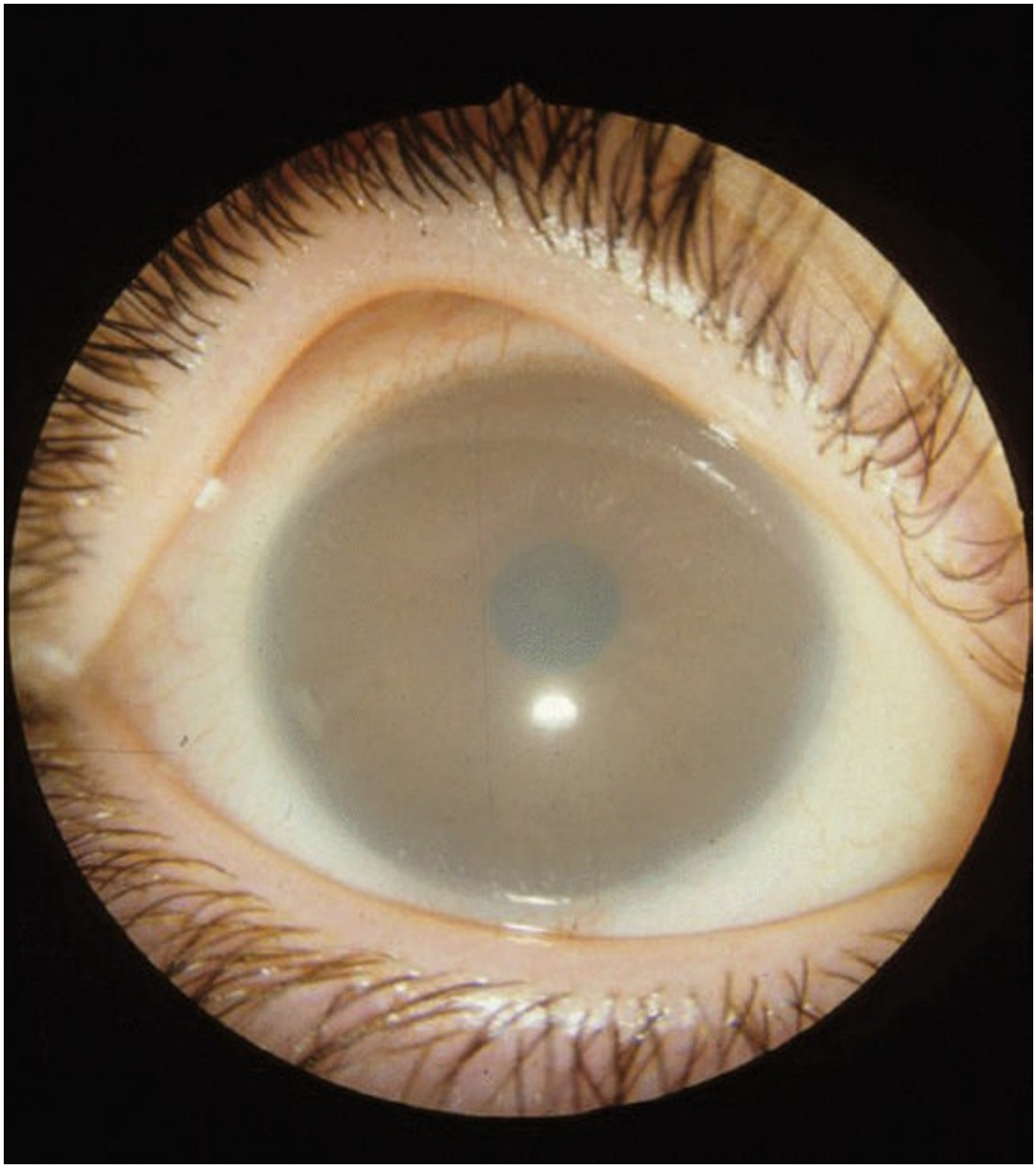


FIGURA 2-5. **Síndrome de Hurler.** Nótese el haze corneal generalizado. (Cortesía de Alex Levin, MD).

ANOMALÍA DE PETERS

Etiología

- Congénita.
- Puede ser autosómica dominante, recesiva o esporádica.
- Puede asociarse con mutación del gen *PAX6*.

Síntomas

- Opacidad corneal central presente al nacimiento (**fig. 2-6**).
- El 80% es bilateral.

Signos

- Leucoma corneal central con hebras de iris adheridas (**fig. 2-7**).
- Las hebras de iris se suelen originar del collarete del iris hacia la superficie posterior del leucoma corneal.
- Puede haber catarata y glaucoma asociados.

Diagnóstico diferencial

- Esclerocórnea.
- Desgarros en la membrana de Descemet o traumatismo al nacimiento.
- Úlcera o infección.
- MPS.
- DEHC.
- Dermoide.
- Glaucoma.

Diagnóstico

- Puede requerirse exploración bajo anestesia para confirmar el diagnóstico y descartar glaucoma.

Tratamiento

- Evaluación por un especialista en genética para buscar anomalías asociadas y descartar síndrome de Peters *plus*.
- Tratamiento del glaucoma en caso de que esté presente.
- Se debe considerar la queratoplastia penetrante en los primeros meses de vida en

caso de que el eje visual esté involucrado y el segmento posterior sea un tanto normal.

- En caso de haber una catarata significativa se puede requerir extracción de la catarata.

Pronóstico

- Depende de la afectación del segmento anterior; el pronóstico empeora en caso de que haya catarata o glaucoma.
- Depende del éxito en el tratamiento de la ambliopía.
- La queratoplastia temprana puede reducir la ambliopía.

REFERENCIAS

Mailette De Buy Wenniger-Prick LJ, Hennekam RC. The Peters' plus syndrome: A review. *Ann Genet*. 2002;45(2):97-103.

Yang LL, Lambert SR, Drews-Botsch C, *et al*. Long-term visual outcome of penetrating keratoplasty in infants and children with Peters anomaly. *J AAPOS*. 2009;13(2):175-180.

Yang LL, Lambert SR, Lynn MJ, *et al*. Long-term results of corneal graft survival in infants and children with Peters anomaly. *Ophthalmology*. 1999;106(4):833-848.

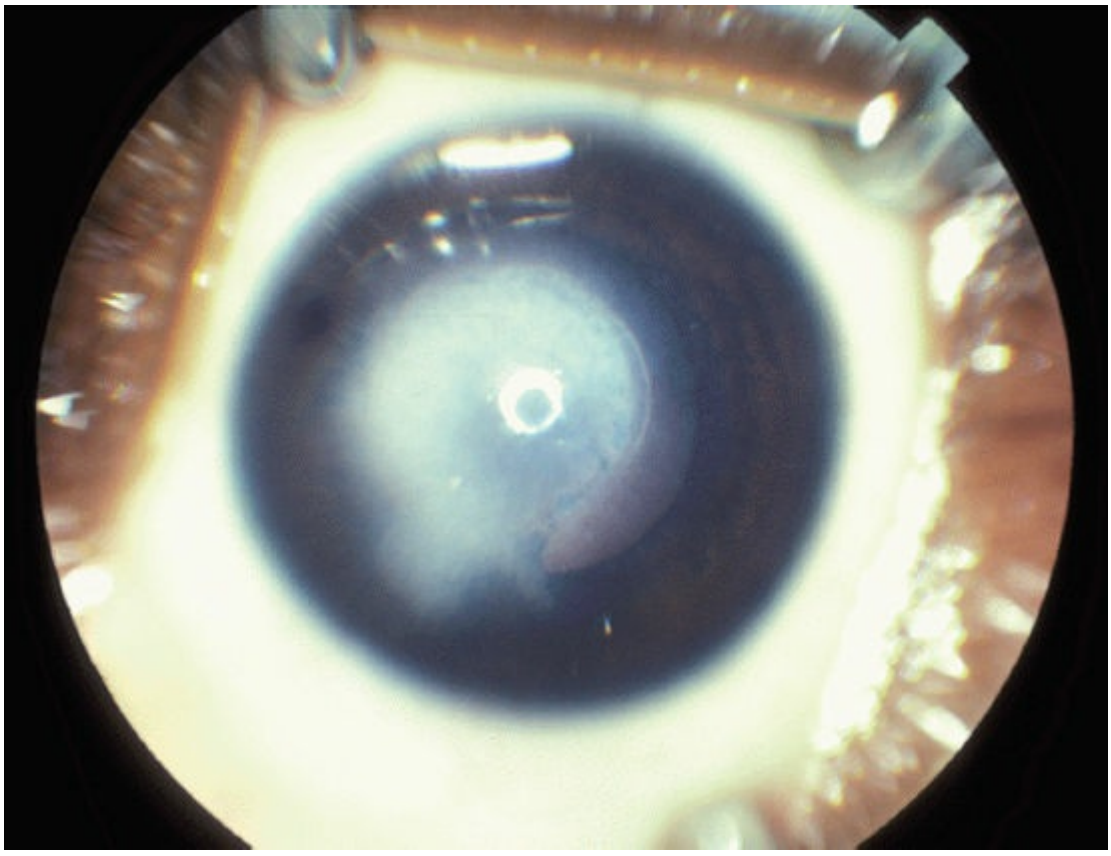


FIGURA 2-6. Anomalía de Peters. Nótese la opacidad central y la córnea clara en la periferia.

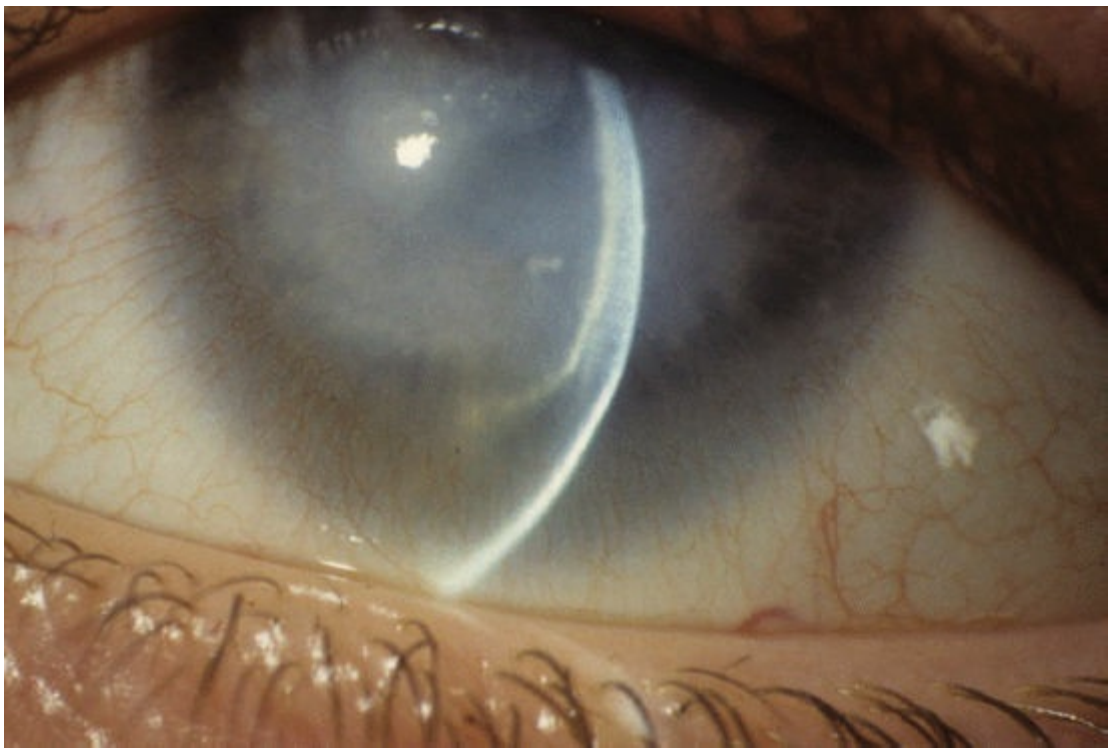


FIGURA 2-7. Anomalía de Peters. Fotografía de anomalía de Peters en lámpara de hendidura. Nótese el iris adherido al leucoma corneal central. (Cortesía de Alex Levin, MD).

DISTROFIA ENDOTELIAL HEREDITARIA CONGÉNITA

Etiología

- Congénita.
- Puede ser autosómica dominante, recesiva o esporádica.

Síntomas

- Haze corneal central presente al nacimiento (**fig. 2-8**).

Signos

- Edema corneal bilateral simétrico.
- Córnea edematosa y engrosada con edema epitelial mínimo.
- Rara vez asociada con glaucoma.

Diagnóstico diferencial

- Esclerocórnea.
- Desgarros en la membrana de Descemet o traumatismo al nacimiento.
- Úlcera o infección.
- MPS.
- Anomalía de Peters.
- Dermoide.
- Glaucoma.

Diagnóstico

- La DEHC puede confundirse con glaucoma congénito.
- Espesor corneal de dos a tres veces lo normal.
- Puede requerirse exploración bajo anestesia para confirmar el engrosamiento de la córnea y descartar glaucoma.

Tratamiento

- El edema leve puede tratarse con solución salina hipertónica.
- Por lo regular, se requiere queratoplastia penetrante si el haze corneal es significativo. La queratoplastia endotelial con raspado de la membrana de Descemet puede ser una alternativa a la queratoplastia penetrante.

Pronóstico

- Depende de la sobrevivencia del injerto y la ambliopía.
- La queratoplastia temprana puede reducir la ambliopía.

REFERENCIAS

Javadi MA, Baradaran-Rafii AR, Zamani M, *et al*. Penetrating keratoplasty in young children with congenital hereditary endothelial dystrophy. *Cornea*. 2003;22(5):420-423.

Mittal V, Mittal R, Sangwan VS. Successful Descemet stripping endothelial keratoplasty in congenital hereditary endothelial dystrophy. *Cornea*. 201;30(3):354-656.

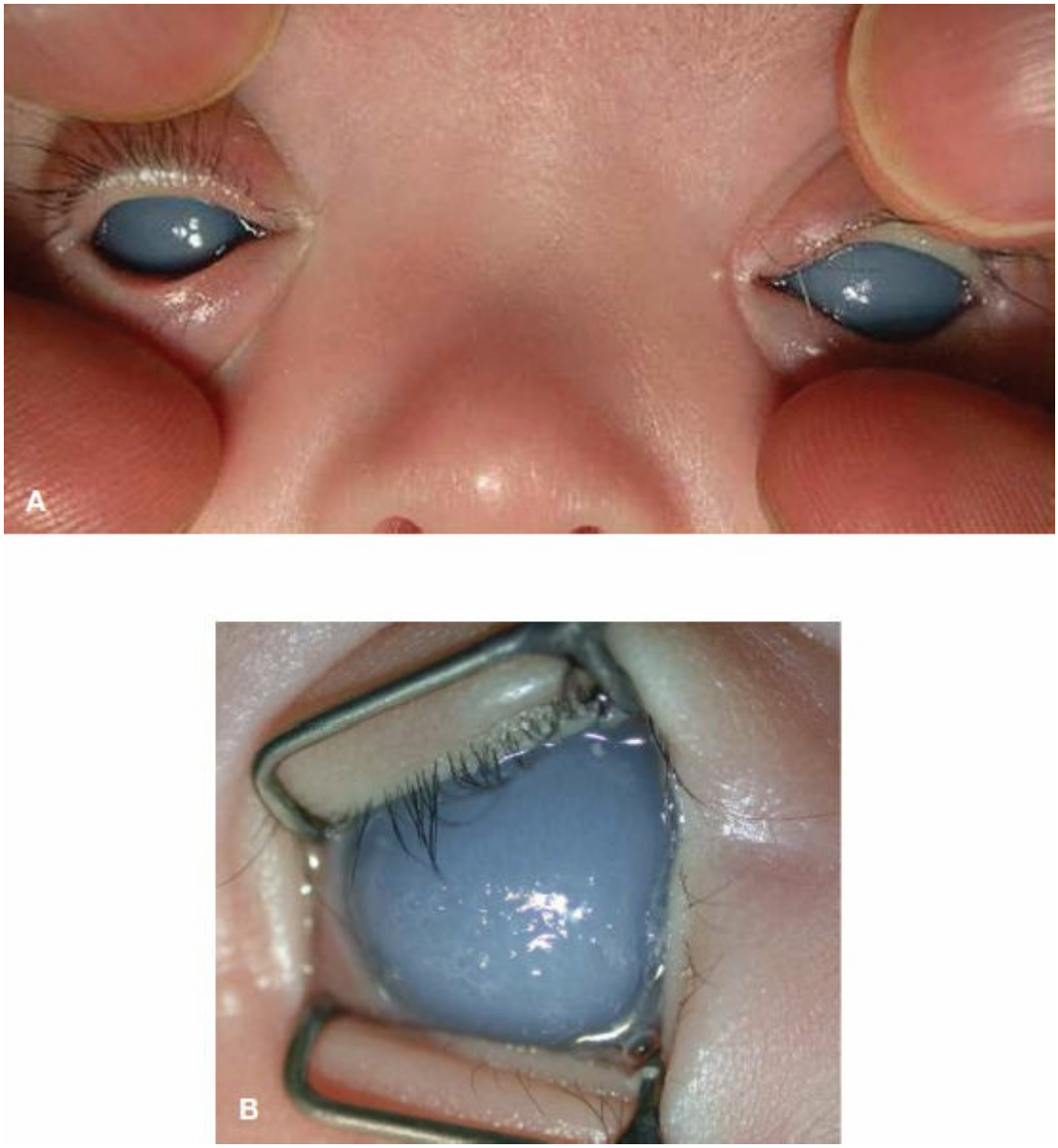


FIGURA 2-8. Distrofia endotelial hereditaria congénita. (Cortesía de Alex Levin, MD).

DERMOIDE CONGÉNITO

Etiología

- Anomalía en el desarrollo de la córnea.
- Los dermoides limbares pueden estar asociados con síndrome de Goldenhar, también conocido como síndrome facio-auricular vertebral, y displasia óculo-aurículo-vertebral.

Síntomas

- Opacidad corneal presente desde el nacimiento.

Signos

- Masa corneal con forma de domo.
- Casi siempre localizado en el limbo corneal (dermoide epibulbar), pero puede ubicarse en forma central (**fig. 2-9**).
- Puede contener pelo o tejido adiposo (lipodermoides).
- Presión intraocular normal (PIO) y diámetro corneal normal.

Diagnóstico diferencial

- Esclerocórnea.
- Desgarros en la membrana de Descemet o traumatismo al nacimiento.
- Úlcera o infección.
- MPS.
- Anomalía de Peters.
- DEHC.
- Glaucoma.

Tratamiento

- A menudo se asocia con astigmatismo, que puede derivar en ambliopía.
- Puede requerirse la oclusión con parche y la corrección del error refractivo para tratar la ambliopía.
- Algunos dermoides corneales o limbales pueden tratarse al rasurar el tejido, con una queratoplastia lamelar o de superficie corneal.
- La queratoplastia penetrante puede considerarse si el eje visual central está implicado.

Pronóstico

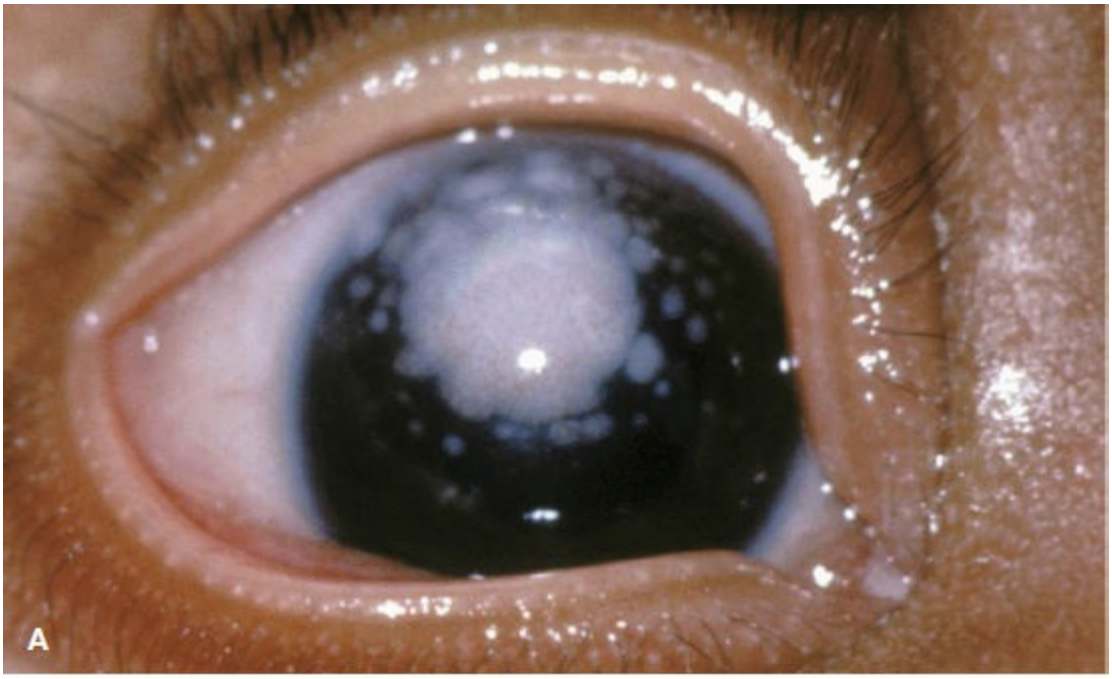
- El resultado visual depende del éxito del tratamiento de la ambliopía.

REFERENCIAS

Arora R, Jain V, Mehta D. Deep lamellar keratoplasty in corneal dermoid. *Eye (Lond)*. 2005;19(8):920-921.

Mansour AM, Barber JC, Reinecke RD, *et al*. Ocular choristomas. *Surv Ophthalmol*. 1989;33(5):339-358.

Watts P, Michaeli-Cohen A, Abdolell M, *et al*. Outcome of lamellar keratoplasty for limbal dermoids in children. *J AAPOS*. 2002;6(4):209-215.



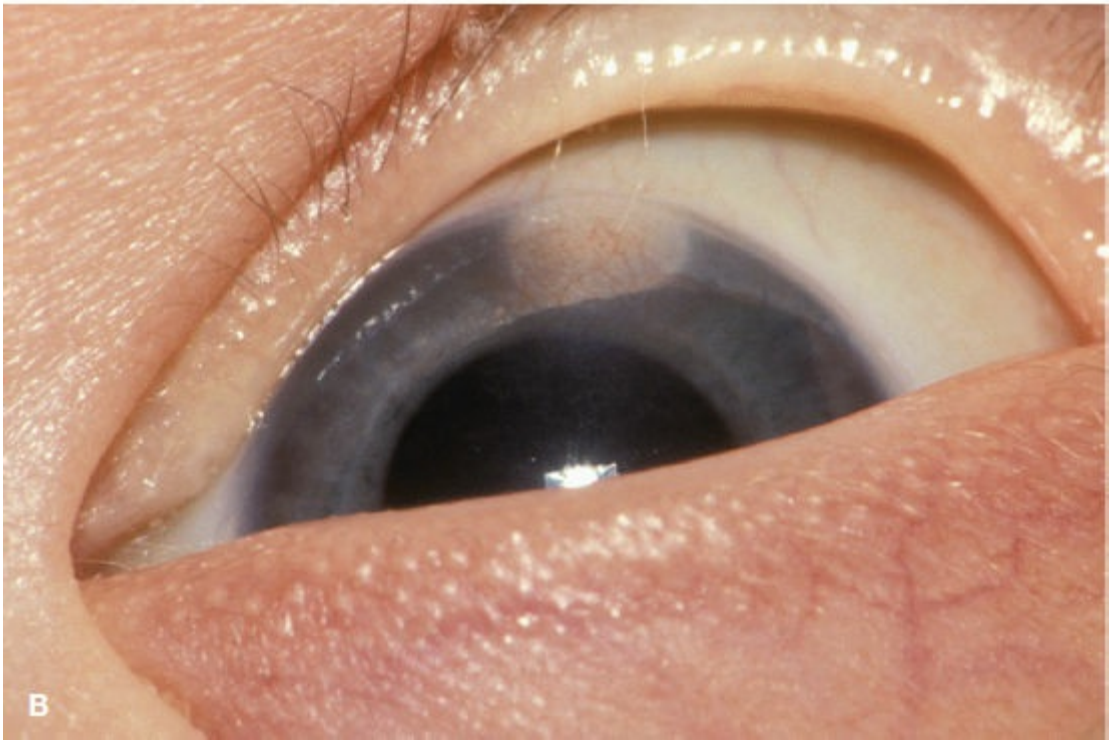


FIGURA 2-9. Dermoide corneal. A. Dermoide corneal central. Nótense las lesiones satélite. **B.** Dermoide corneal localizado en el limbo superior.

ESTAFILOMA ANTERIOR

Etiología

- Anomalía en el desarrollo del segmento anterior.

Síntomas

- Córnea opaca y protruyente.

Signos

- Opacidad corneal protruyente o protuberante que puede evitar que los párpados se cierren por completo.
- Puede ser unilateral o bilateral (**fig. 2-10**).
- Córnea por lo regular adelgazada y agrandada.

Diagnóstico diferencial

- Esclerocórnea.
- Desgarros en la membrana de Descemet o traumatismo al nacimiento.
- Úlcera o infección.
- MPS.
- Anomalía de Peters.
- DEHC.
- Dermoide.

Tratamiento

- A menudo se trata con evisceración o enucleación (**fig. 2-11**).
- El trasplante corneoescleral se puede considerar.

Pronóstico

- El pronóstico visual es malo.

REFERENCIAS

Lunardelli P, Matayoshi S. Congenital anterior staphyloma. *J Pediatr Ophthalmol Strabismus*. 2009;25:1-2.

FIGURA 2-10. **Estafiloma anterior. A.** Estafiloma anterior unilateral. **B.** Estafiloma anterior bilateral.

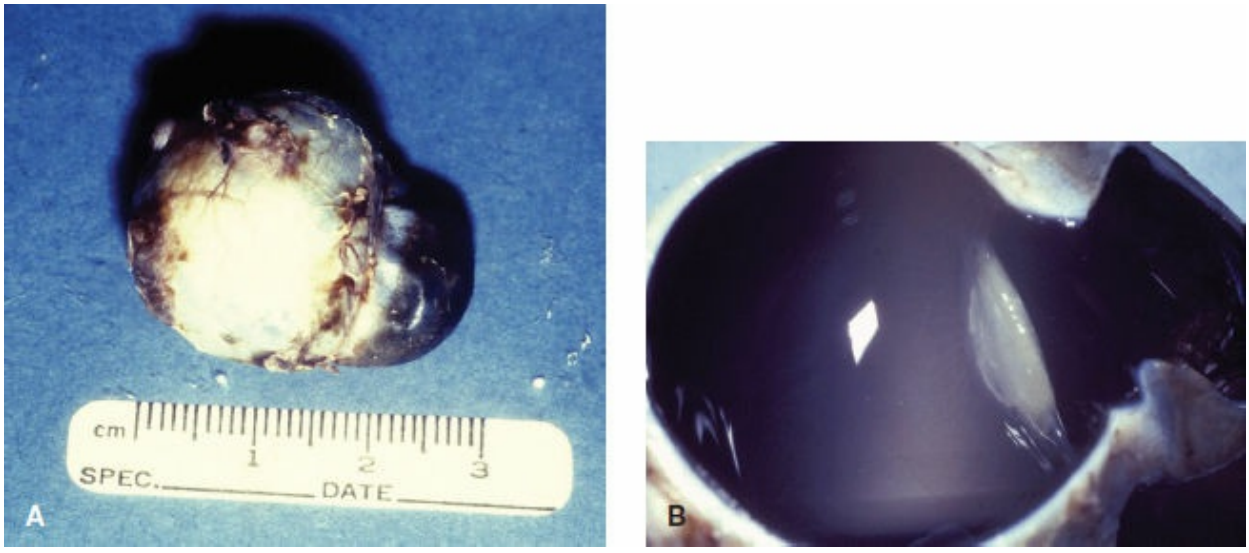


FIGURA 2-11. **Espécimen de enucleación de estafiloma anterior. A.** Espécimen macroscópico de un ojo

enucleado con estafiloma anterior; nótese la córnea protuberante. **B.** Espécimen que muestra el cristalino y el estafiloma anterior a la derecha del cristalino.

ENFERMEDAD DE WILSON (DEGENERACIÓN HEPATOLENTICULAR)

Etiología

- Trastorno hereditario autosómico recesivo causado por múltiples sustituciones o deleciones alélicas en el ADN que codifica para el B-polipéptido, transporte de Cu^{++} y ATPasa.
- Defecto ligado al cromosoma 13q14.3-q21.1.
- Disminución del nivel sistémico de ceruloplasmina, que causa reducción en la capacidad de transportar el cobre de forma adecuada.
- Deposición de cobre en el hígado y los riñones, seguida del cerebro y la membrana de Descemet.

Síntomas

- Rigidez muscular, temblor y movimientos involuntarios (puede semejar enfermedad de Parkinson).
- También pueden presentarse dificultades en el habla y demencia.

Signos

- Anillo pardo dorado, rojo o verdoso, de pigmentación (conocido como anillo de Kayser-Fleischner) a nivel de la lámina posterior de la membrana de Descemet (**fig. 2-12**).
- Por lo regular comienza en los meridianos de las 12 y las 6 en la córnea, y se extiende en forma circunferencial alrededor de la misma.
- Puede tener varios milímetros de espesor.

Diagnóstico diferencial

- Colestasis intrahepática de la infancia.
- Cirrosis biliar.
- Hepatitis crónica activa.

Tratamiento

Los anillos de Kayser-Fleischner desaparecen de modo gradual con el tratamiento exitoso.

- D-penicilamina (actúa por medio de quelación de los iones de cobre).
- Anti-lewisita británica.

- Dieta baja en cobre.
- Trasplante de hígado.

Pronóstico

- Estudios han mostrado que las anormalidades retinianas electrofisiológicas mejoran con el tratamiento exitoso.

REFERENCIAS

Liu M, Cohen EJ, Brewer GJ, Laibson PR. Kayser-Fleischer ring as the presenting sign of Wilson disease. *Am J Ophthalmol*. 2002;133(6):832-834.

Slovis TL, Dubois RS, Rodgerson DO, Silverman A. The varied manifestations of Wilson's disease. *J Pediatr*. 1971;78(4):578-584.

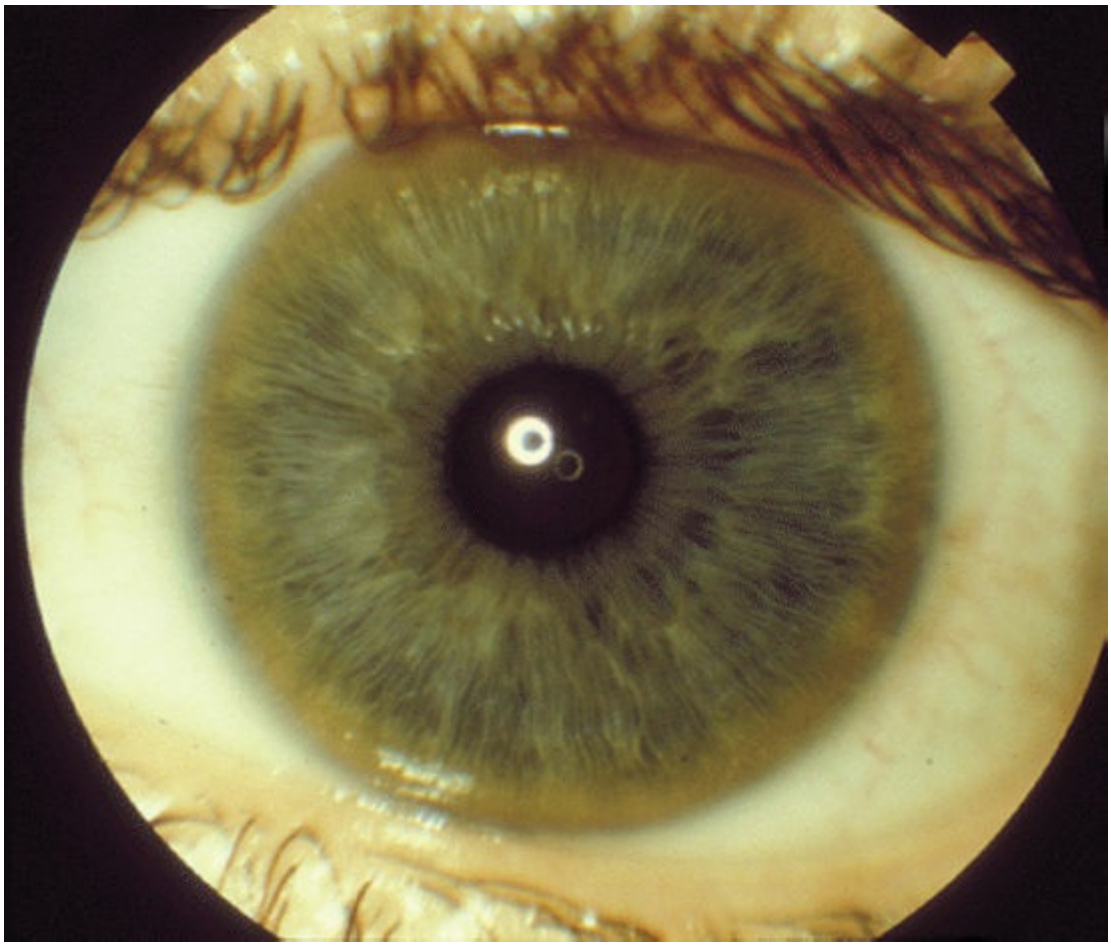


FIGURA 2-12. Enfermedad de Wilson. Anillo de Kayser-Fleischner en un paciente con enfermedad de Wilson. Nótese el anillo pardo rojizo en la periferia de la córnea.

INFECCIÓN POR HERPES SIMPLE

Etiología

- Infección por virus del herpes simple (VHS) tipo 1 o 2.
- Por lo regular, se adquiere durante la infancia, y en ocasiones durante el proceso del parto.
- La infección ocular por VHS puede afectar a los párpados, conjuntiva o córnea.
- Blefaroconjuntivitis por VHS.

Síntomas

- Lesiones vesiculares en el párpado u ojo rojo e inflamado.
- Las vesículas cruzan los dermatomas y progresan hacia formación de costras (**fig. 2-13**).
- Por lo regular unilateral.
- Puede ser recurrente.

Signos

- Vesículas claras con base eritematosa.
- A menudo se asocia con un nódulo linfático preauricular agrandado del lado afectado.
- La alteración conjuntival resulta en inyección y edema palpebral.
- Puede asociarse con una dendrita corneal, que se observa mejor en la lámpara de hendidura con fluoresceína.

Diagnóstico diferencial

- Herpes zóster oftálmico: el exantema es dermatómico y no cruza la línea media.

Diagnóstico

- Se basa en los hallazgos clínicos característicos
- En los casos atípicos, el diagnóstico puede confirmarse por cultivos virales, prueba de reacción en cadena de la polimerasa (RCP), o la aparición de células gigantes multinucleadas en la tinción de Giemsa de los raspados.

Tratamiento

- Se pueden utilizar agentes antivirales tópicos (gotas de trifluridina o ganciclovir oftálmico en ungüento) o sistémicos (aciclovir o valaciclovir), y también se pueden

emplear en conjunto.

- Se recomienda la profilaxis antiviral oral a largo plazo para los niños con episodios múltiples recurrentes.

FIGURA 2-13. Blefaritis por herpes simple. A. Lesiones vesiculares, algunas con costra. **B.** Las lesiones vesiculares cruzan los dermatomas.

DENDRITA EPITELIAL O ULCERACIÓN POR VIRUS DEL HERPES SIMPLE

Síntomas

- Ojo rojo, doloroso.
- Lagrimeo, fotofobia, disminución de la visión.
- Antecedente de infección previa por VHS.
- Por lo regular unilateral.

Signos

- Dendrita que se observa como un defecto epitelial lineal, ramificado, con bulbos terminales (**fig. 2-14A**).
- Puede observarse ulceración geográfica (**fig. 2-14B**).
- Los bordes epiteliales de las lesiones herpéticas están inflamados y tiñen con intensidad.

Diagnóstico

- Se basa en los hallazgos clínicos característicos.
- En los casos atípicos el diagnóstico puede confirmarse por cultivos virales, prueba de reacción en cadena de la polimerasa (RCP), o la aparición de células gigantes mltinucleadas en la tinción de Giemsa de los raspados.

Tratamiento

- Se pueden utilizar agentes antivirales tópicos (gotas de trifluridina o ganciclovir oftálmico en ungüento) o sistémicos (aciclovir o valaciclovir), o ambos se pueden emplear en conjunto.
- Considerar el uso de ciclopléjicos para la fotofobia significativa o uveítis, en caso de que esté presente.
- El debridamiento puede retirar el epitelio infectado.

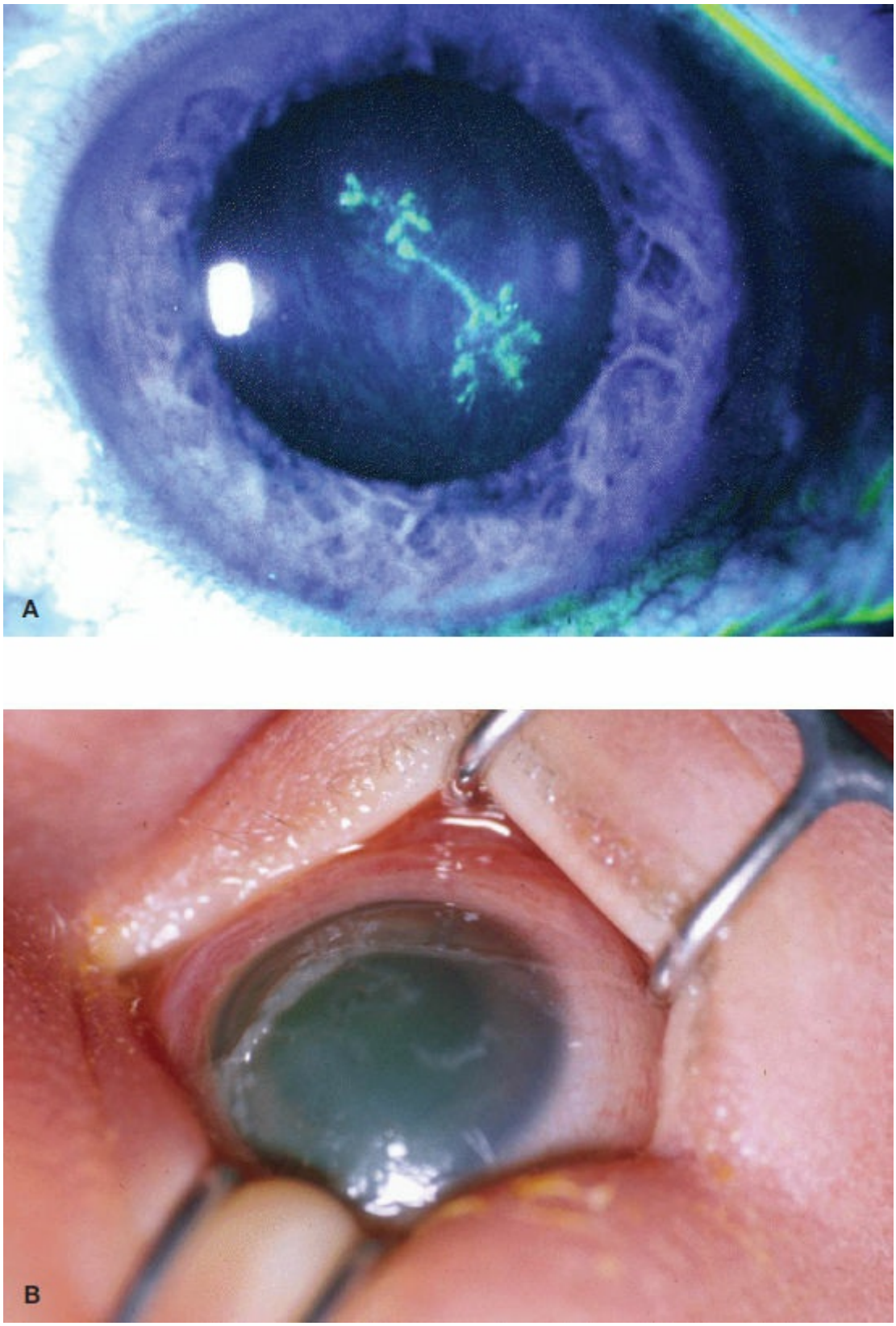


FIGURA 2-14. Enfermedad epitelial por virus del herpes simple. A. Dendrita corneal por herpes simple. La dendrita se tiñe con fluoresceína cuando se observa con luz azul de cobalto. (Cortesía de Alex Levin, MD). **B.** Úlcera geográfica corneal por herpes simple en un lactante. Nótese el borde blanquecino, elevado, de la úlcera.

ENFERMEDAD CORNEAL ESTROMAL POR VIRUS DEL HERPES SIMPLE

Síntomas

- Opacidad corneal unilateral (**fig. 2-15**).
- Ojo rojo, doloroso.
- Lagrimeo, fotofobia, disminución de la visión.
- Antecedente de infección previa por VHS.

Signos

- Queratitis disciforme (**fig. 2-16A**):
  - Opacidad estromal en forma de disco
  - Epitelio íntegro
  - Reacción leve en cámara anterior
  - Los depósitos retroqueráticos son comunes
- Queratitis intersticial (**fig. 2-16B**):
  - Infiltrados estromales blanquecinos múltiples o difusos
  - Neovascularización o vasos fantasma

Diagnóstico

- Se basa en los hallazgos clínicos característicos.
- Disminución de la sensibilidad corneal.

Tratamiento

- Combinación de agentes antivirales y esteroides.

REFERENCIAS

Chong EM, Wilhelmus KR, Matoba AY, *et al*. Herpes simplex virus keratitis in children. *Am J Ophthalmol*. 2004;138(3):474-475.

Hsiao CH, Yeung L, Yeh LK, *et al*. Pediatric herpes simplex virus keratitis. *Cornea*. 2009;28(3):249-253.

Schwartz GS, Holland EJ. Oral acyclovir for the management of herpes simplex virus keratitis in children. *Ophthalmology*. 2000;107(2):278-282.

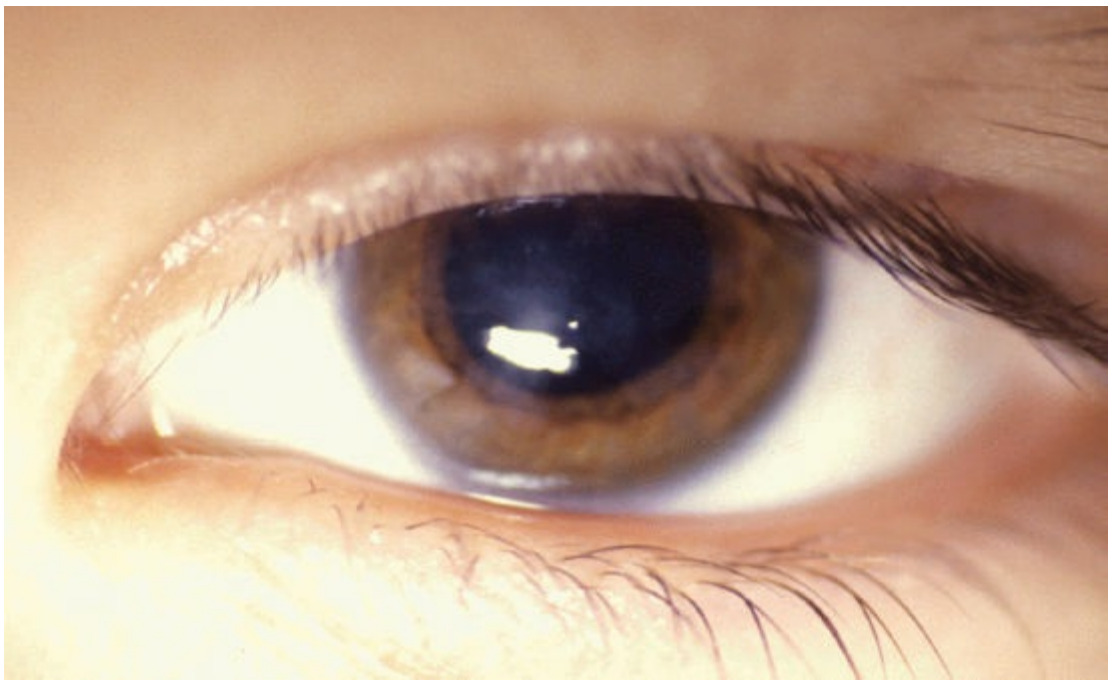


FIGURA 2-15. Enfermedad estromal por virus del herpes simple. Opacidad corneal en un ojo no inflamado meses después de una infección por herpes simple.

FIGURA 2-16. Enfermedad estromal por virus del herpes simple. A. Queratitis intersticial activa por virus del herpes simple. **B.** Queratitis disciforme. Nótese el haze corneal en forma de disco en la fotografía con lámpara de hendidura.

HERPES ZÓSTER OFTÁLMICO

Etiología

- Reactivación de varicela latente a partir de los ganglios de los nervios craneales.
- Es más común en los adultos mayores, pero puede ocurrir si el niño presentó varicela *in utero* o en los primeros 6 meses de vida.
- Se ha presentado en niños vacunados contra varicela.
- Puede notarse en individuos inmunocomprometidos.

Síntomas

- Lesiones vesiculares unilaterales asociadas con dolor.
- Puede estar precedido de cefalea o neuralgia en el dermatoma asociado.

Signos

- Exantema vesicular aislado en el dermatoma del quinto nervio craneal (**fig. 2-17**).
- El exantema suele respetar la línea media.
- Pueden desarrollarse conjuntivitis, dendritas epiteliales pequeñas (seudodendritas), queratitis disciforme y uveítis.
- La enfermedad corneal y la uveítis pueden no comenzar hasta varios días o semanas después de que inicia la erupción cutánea.

Diagnóstico diferencial

- Herpes simple: el exantema no se limita a los dermatomas y cruza la línea media.

Diagnóstico

- Se basa en los hallazgos clínicos característicos y en las vesículas cutáneas asociadas.

Tratamiento

- Se recomiendan los antivirales sistémicos en los 4 días a partir del inicio de las lesiones cutáneas.
- Pueden requerirse analgésicos para tratar el dolor asociado.
- La conjuntivitis y las seudodendritas pueden tratarse con lubricación.
- La queratitis disciforme y la uveítis se manejan con esteroides tópicos.

REFERENCIAS

De Freitas D, Martins EN, Adan C, *et al*. Herpes zoster ophthalmicus in otherwise healthy children. *Am J Ophthalmol*. 2006;142(3):393-399.

FIGURA 2-17. Herpes zóster oftálmico. Nótese la distribución de las vesículas en el dermatoma (**A** y **B**) y el edema palpebral significativo (**B**).

VARICELA

Etiología

- Infección primaria por virus de varicela.

Síntomas

- Lesiones vesiculares diseminadas que afectan la piel y las membranas mucosas.
- Ojo rojo, lesiones conjuntivales (**fig. 2-18**).

Signos

- Vesícula o ulceración conjuntival.
- Con menos frecuencia, puede desarrollarse queratitis punteada superficial, dendrita sin bulbos terminales o queratitis disciforme.
- A menudo se asocia con uveítis anterior leve transitoria, pero puede desencadenar uveítis persistente que requiere tratamiento.

Diagnóstico

- Se basa en los hallazgos clínicos característicos y en las vesículas cutáneas asociadas.

Tratamiento

- Conjuntivitis autolimitada.
- Los antibióticos tópicos pueden prevenir la infección bacteriana secundaria.

Pronóstico

- Por lo regular, se resuelve sin cicatrización conjuntival o corneal.

REFERENCIAS

Pavan-Langston D. En: Smolin G, Thoft RA, eds. *The Cornea*. Boston, MA: Little, Brown and Company; 1983:189.

FIGURA 2-18. Varicela. Se puede observar una lesión por varicela justo debajo de la córnea en el ojo izquierdo y en la cara.

QUERATOCONJUNTIVITIS LÍMBICA VERNAL

Etiología

- La causa más común son las alergias estacionales.

Síntomas

- Masa gelatinosa elevada a lo largo del limbo corneal.
- Ojos rojos, con prurito.
- Producción de moco.

Signos

- Nódulos grisáceos pequeños en el limbo corneal. Los nódulos tienen un centro blanquecino lleno de eosinófilos (puntos de Horner-Trantas; **fig. 2-19**).
- Los nódulos pueden confluir.
- La conjuntiva que rodea a estos nódulos está hiperémica.
- Por lo regular bilateral, pero la implicación puede ser asimétrica.

Diagnóstico

- Basado en los hallazgos clínicos característicos.
- Antecedente de alergia estacional.

Tratamiento

- Antihistamínicos tópicos y estabilizadores de mastocitos.
- Pueden requerirse esteroides tópicos; es mejor utilizarlos en pulsos. Cuando se emplean esteroides tópicos se requiere un monitoreo cuidadoso, que incluya monitoreo de la PIO, para prevenir efectos secundarios de los esteroides.
- Los antihistamínicos orales y retirar los alérgenos probables puede ser útil.

REFERENCIAS

Krachmer JH, Mannis MJ, Hollane EJ, eds. *Cornea*. 2nd ed. Vol 1. Philadelphia, PA: Elsevier Mosby; 2005:552-558.

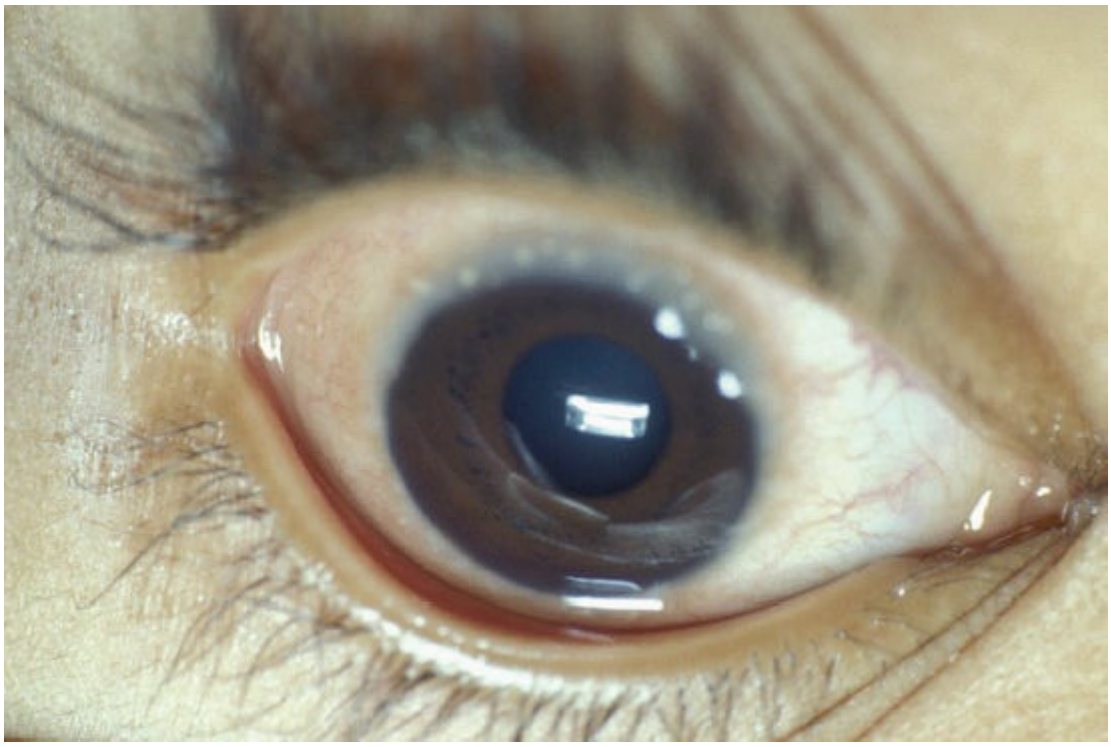


FIGURA 2-19. Queratoconjuntivitis límbica vernal. Pueden observarse lesiones elevadas, blanquecinas (puntos de Horner-Trantas) a lo largo del limbo corneal superior.

CAPÍTULO

3

Glaucoma

Alex V. Levin y Anya A. Trumler

GLAUCOMA CONGÉNITO PRIMARIO

El glaucoma diagnosticado en los primeros 4 años de vida y que no está asociado con otros hallazgos de disgenesia del segmento anterior se clasifica como *glaucoma congénito* primario, y se subdivide en *inicio neonatal* (inicio ≤ 1 mes de edad), *de inicio en la infancia* (> 1-24 meses de edad) y *de inicio tardío* (> 2 años de edad). Los hallazgos comunes incluyen buftalmos, que se suelen caracterizar por agrandamiento de la córnea, estrías de Haab (roturas en la membrana de Descemet), edema corneal y aumento de la longitud axial del ojo, con parches de inserción anterior del iris en la gonioscopia. Estos pacientes no tienen otros factores predisponentes, como cirugía de catarata, traumatismo o uso de esteroides. La presentación neonatal conlleva un peor pronóstico.

Epidemiología y etiología

- La incidencia varía en diferentes poblaciones en el mundo, con una incidencia reportada de 1 en 10 000 nacimientos en Estados Unidos. Tiene una incidencia mucho más alta en Arabia Saudita y las poblaciones gitanas en Rumania (1 por 2 500 y 1 por 1 250, de forma respectiva), y ambas poblaciones tienen una tasa más alta de consenguineidad y frecuencia de alelos.

- Las mutaciones en el gen *CYP1B1* (2p21), que codifica una proteína del citocromo P450, son una de las causas. Se han identificado otros dos genes y al menos otros dos *locus*. En las poblaciones árabes y gitanas se ha encontrado una mutación homocigota en el *CYP1B1* en más de 94% de los casos, consistente con herencia autosómica

recesiva. En casos aislados y en Estados Unidos la frecuencia de mutaciones en el *CYP1B1* disminuye a 10 a 15%.

- El glaucoma congénito es una goniodisgenesia primaria. La teoría de una membrana imperforada (membrana de Barkan) sobre la malla trabecular es controversial. En lugar de ello, parece haber una falla en la diferenciación completa de la cresta neural, lo que resulta en una alteración en el flujo de salida del humor acuoso. En la clínica el ángulo se caracteriza en la gonioscopia por una inserción alta plana o en parches, con ausencia del receso angular y donde el iris se inserta de modo directo en la malla trabecular (**fig. 3-1**).

Historia clínica

- El glaucoma congénito primario o infantil es bilateral en 75% de los casos, lo que puede resultar en un retraso en el diagnóstico, ya que es posible que los padres tan solo piensen que su niño tiene "ojos grandes y bonitos".

- Los síntomas clásicos incluyen fotofobia y epífora por edema corneal estromal o epitelial (**fig. 3-2**). A menudo el signo de presentación es un "ojo opaco".

- La elevación de la presión intraocular (PIO) causa estiramiento de la córnea con la resultante formación de desgarros en la membrana de Descemet, llamados estrías de Haab (**fig. 3-3**). El buftalmos también adelgaza la esclerótica y le da un aspecto azuloso debido a la coloración de la úvea subyacente.

Signos

- Los signos característicos incluyen aumento de la excavación del nervio óptico, agrandamiento de la córnea, estrías de Haab, aumento de la longitud axial del globo ocular, además de hallazgos gonioscópicos (*véase* la sección sobre "Evaluación Diagnóstica"). La PIO puede notarse baja de forma falsa en presencia de edema corneal epitelial.

Diagnóstico diferencial

- Distrofia endotelial congénita hereditaria.
- Distrofia estromal congénita hereditaria.
- Mucopolisacaridosis.
- Anomalía de Peters y otras causas de esclerocórnea.
- Queratitis.
- Traumatismo al nacimiento por fórceps.
- Megalocórnea (recesiva ligada al X o autosómica recesiva).
- Microftalmia contralateral.
- Obstrucción del conducto nasolagrimal.

Evaluación diagnóstica

- Un paciente con opacidad corneal, aumento en el diámetro de la córnea e incremento de la excavación del nervio óptico despierta la sospecha de glaucoma congénito primario y requiere más evaluación, en caso necesario, con exploración bajo anestesia, que incluya biomicroscopia en lámpara de hendidura, paquimetría corneal, medición del diámetro corneal, gonioscopia, refracción, medición de la longitud axial y (de ser posible) fotografías del nervio óptico.
- Al medir la PIO bajo anestesia se debe poner atención en relación con el tipo de anestésico utilizado. Mientras que la ketamina aumenta las mediciones de la PIO, el halotano reduce la PIO, al igual que otros agentes anestésicos, pero en menor grado.
- El edema corneal reduce de forma falsa la PIO registrada, mientras que el edema estromal puede endurecer la córnea y causar una medición de la PIO elevada de manera falsa. La asimetría de la PIO también es una indicación que sugiere una anormalidad.
- El diámetro corneal máximo normal en un lactante menor de 1 año de edad es de 11 mm. Un diámetro corneal mayor de 12 mm, la asimetría entre ambos ojos y una progresión significativa con el paso del tiempo son datos que sugieren glaucoma congénito.
- La retinoscopía y la medición de la longitud axial con ultrasonido modo A proporcionan mediciones objetivas que sugieren aumento de la longitud axial. La longitud axial promedio al nacimiento es de 17 mm, y aumenta a 20 mm para el año de edad.

Tratamiento y pronóstico

- El manejo con medicamentos antiglaucomatosos en el glaucoma primario congénito o infantil se utiliza como medida temporal, con el manejo quirúrgico como el tratamiento definitivo.
- Los medicamentos antiglaucomatosos, incluidos los inhibidores de la anhidrasa carbónica (tanto tópicos como por vía oral), los betabloqueadores a dosis bajas y las prostaglandinas, se pueden utilizar para aclarar la córnea para una intervención quirúrgica. La brimonidina no debe utilizarse en niños menores a 1 año de edad, ya que existe el riesgo de apnea, hipotensión, bradicardia e hipotermia que en potencia pueden poner en peligro la vida.
- El procedimiento primario de elección es la goniotomía o trabeculotomía, lo que depende de la preferencia del cirujano y la visualización adecuada del ángulo en la cámara anterior que se requiere para la goniotomía. Ambos procedimientos han reportado tasas de éxito a corto plazo de 60 a 90%. La goniotomía tiene la ventaja de no tocar la conjuntiva. Se puede realizar una goniotomía endoscópica si la córnea está demasiado opaca para permitir una visión gonioscópica clara. Otro procedimiento que se ha popularizado en fechas recientes es la trabeculotomía de 360º.
- En pacientes con antecedente de goniotomía o trabeculotomía fallidas, las

intervenciones quirúrgicas secundarias pueden incluir goniocirugía sobre el resto del ángulo, trabeculectomía o el implante de un dispositivo de drenaje para glaucoma. El glaucoma congénito que inicia en el periodo neonatal casi siempre requiere cirugía además de la goniotomía o trabeculotomía.

- La meta del tratamiento del glaucoma primario congénito o infantil va más allá de obtener una PIO normal. Lograr y conservar una función visual normal es de suma importancia, ya que el principal obstáculo es la ambliopía. El tratamiento agresivo del error refractivo, la ambliopía y las opacidades visuales significativas son componentes importantes del manejo del niño. Se requiere seguimiento de por vida en estos pacientes para monitorear la progresión del glaucoma.

- El aumento de la excavación del nervio óptico en lactantes es reversible, y es un dato característico de un manejo exitoso del glaucoma.

REFERENCIAS

Bejjani BA, Lewis RA, Tomey KF, *et al.* Mutations in CYP1B1, the gene for cytochrome P4501B1, are the predominant cause of primary congenital glaucoma in Saudi Arabia. *Am J Hum Genet*. 1998;62:325-333.

Chen TC, Chn PP, Francis BA, *et al.* Pediatric glaucoma surgery: a report by the American Academy of Ophthalmology. *Ophthalmology.* 2014;121:2107-2115.

Taylor RH, Ainsworth JR, Evans AR, *et al.* The epidemiology of pediatric glaucoma: the Toronto experience. *J AAPOS*. 1999;3:308-315.

Yassin SA, Al-Tamimi E. Surgical outcomes in children with primary congenital glaucoma: a 20-year experience. *Eur J Ophthalmol.* 2016;26(6):581-587.

Zagora SL, Funnell CL, Martin FJ, *et al.* Primary congenital glaucoma outcomes: lessons from 23 years of follow-up. *Am J Ophthalmol.* 2015;159:788-796.

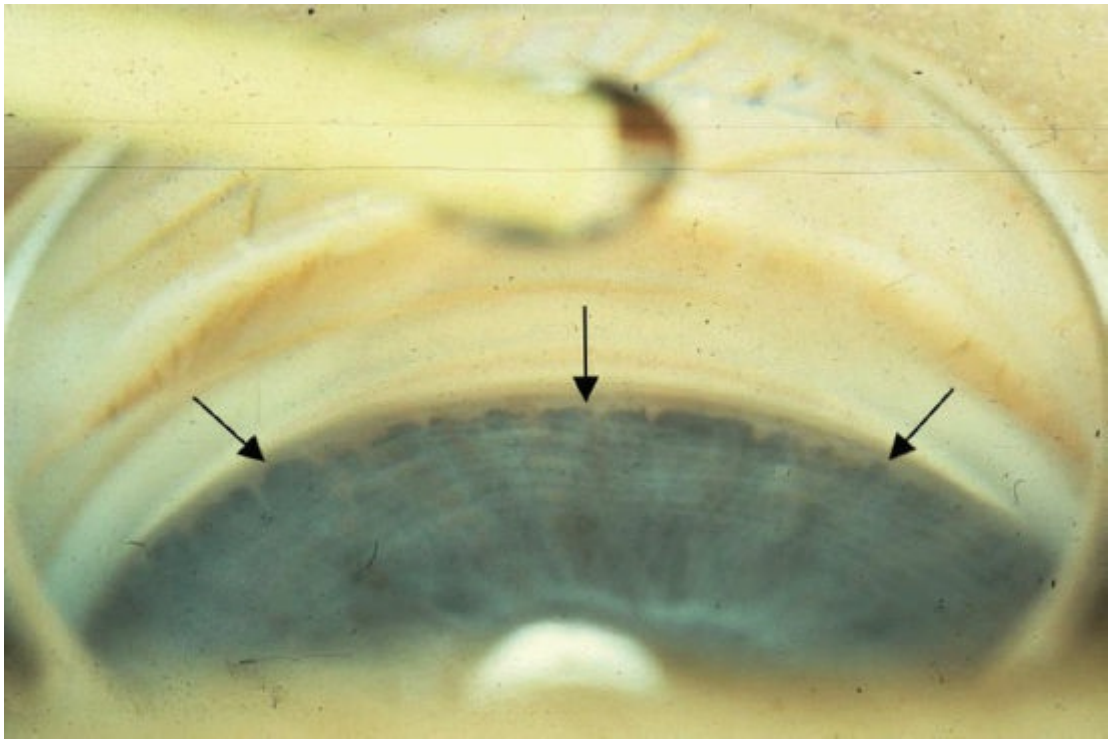


FIGURA 3-1. Glaucoma infantil. Vista gonioscópica de un niño con glaucoma infantil donde el ángulo muestra parches de inserción alta del iris (*flechas*).

FIGURA 3-2. Glaucoma congénito. Buftalmos y opacidad corneal del ojo derecho. La miosis en el ojo derecho es causada por el uso de pilocarpina.

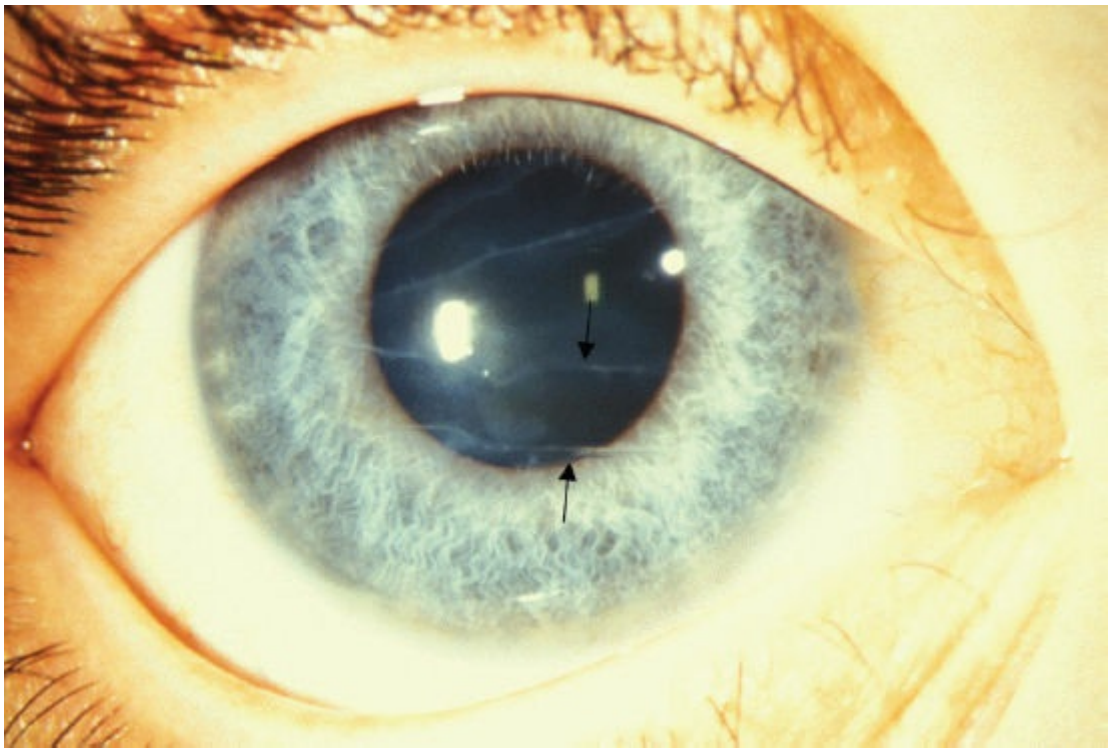


FIGURA 3-3. Estrías de Haab, que son roturas en la membrana de Descemet, delineadas por la aparición de dos bordes enrollados hacia atrás (las *flechas* indican la estría de Haab inferior; también hay otra superior).

GLAUCOMA JUVENIL DE ÁNGULO ABIERTO

El glaucoma juvenil de ángulo abierto (GJAA) es una forma de glaucoma primario de ángulo abierto que no se asocia con malformaciones oculares u otros factores desencadenantes, y la edad de inicio es de los 4 a los 40 años. Por lo general, el GJAA tiene un curso más agresivo que el glaucoma primario de ángulo abierto que inicia en edades posteriores.

Epidemiología y etiología

- La incidencia de GJAA es de 1 de cada 50 000 casos de glaucoma. Tiene un patrón de herencia autosómica dominante, con expresión y penetración variables. Un gen mutado conocido es el gen de la miocilina (*MYOC*) en el cromosoma 1q21-q31 (denominado GLC1A). La miocilina es una glucoproteína que se expresa en la malla trabecular, y cuya función se desconoce casi por completo. Las mutaciones en el gen *CYP1B1* en el cromosoma 2p21 se han asociado con un patrón de herencia autosómica recesiva del glaucoma de inicio en la juventud. Los pacientes con una mutación en el *CYP1B1,* además del *MYOC*, tienen un fenotipo más grave que aquellos que sólo tienen mutación del *MYOC*.

- La fisiopatología del GJAA se desconoce, pero se piensa que se debe a una alteración en el flujo de salida del humor acuoso a través de la malla trabecular. Por lo regular no existen anormalidades en la gonioscopia en los pacientes afectados, aunque ha habido reportes históricos de engrosamiento del sistema de flujo de salida de la malla trabecular, así como reportes clínicos de procesos iridianos (“ligamentos pectinados”) que cruzan la malla trabecular.

- La mayoría de los casos de GJAA que tienen antecedentes familiares importantes de la enfermedad se asocia con mutación en *MYOC*, y pueden mostrar un patrón de herencia autosómico dominante.

Historia clínica

- Los pacientes suelen estar asintomáticos. A menudo, la enfermedad se diagnostica de forma incidental durante una exploración de rutina.

- Dado que es más común una enfermedad autosómica dominante, los familiares en riesgo de los individuos afectados deben recibir una exploración oftalmológica completa.

Signos

- El GJAA es una enfermedad agresiva, por lo regular bilateral, que deriva en aumento de la excavación del nervio óptico, cambios en los campos visuales y adelgazamiento de las fibras del nervio óptico en presencia de PIO elevada.

Diagnóstico diferencial

- Glaucoma asociado con trastornos adquiridos.
- Glaucoma asociado con anormalidades oculares no adquiridas.
- Glaucoma asociado con síndrome o enfermedad sistémica no adquirida.
- Atrofia óptica.
- Aumento fisiológico de la excavación.

Evaluación diagnóstica

- A los niños en riesgo, con base en los antecedentes familiares (un padre o hermano afectado), se les debe medir la PIO al menos cada 6 meses, incluso si se requiere anestesia o sedación. La evaluación debe incluir una exploración oftalmológica completa que incluya agudeza visual, refracción, exploración en lámpara de hendidura, paquimetría corneal y oftalmoscopia. La gonioscopía no es diagnóstica, pero sirve para evaluar causas secundarias de glaucoma. La presencia de números aumentados de procesos iridianos puede o no representar un indicador de riesgo para GJAA.
- A los pacientes con neuropatía óptica de aspecto glaucomatoso clínico con PIO normal en consultas aisladas también se les puede realizar una curva de presión horaria para evaluar la variación en la presión, así como la presión diaria máxima.
- Las pruebas de campos visuales automatizadas pueden ser difíciles de realizar en pacientes jóvenes, y la campimetría de Goldman es un método más sencillo e incluso más confiable.
- En la actualidad la tomografía de coherencia óptica (TCO) cuenta con datos normativos para niños mayores de 4 años de edad, pero la asimetría entre ambos ojos y los cambios con el paso del tiempo son indicadores importantes de anormalidad.
- La fotografía de los nervios ópticos es útil para documentar y monitorear los cambios en la apariencia de los nervios ópticos.
- Debe considerarse el aumento fisiológico de la excavación (**fig. 3-4**), también una condición autosómica dominante, pero es difícil de diferenciar del GJAA aparte de la ausencia de elevación de la PIO, cambio con el paso del tiempo y los déficits en los campos visuales. Las excavaciones amplias fisiológicas tienden a presentar bordes bien definidos y pueden ser excéntricas dentro del disco. Los padres del paciente afectado pueden ser explorados en busca de hallazgos similares y, de estar presentes, también se les debe medir la PIO. Puede tomar varias consultas, a lo largo de meses o incluso años, asegurar que no hay progresión, y por lo tanto que no existe GJAA.

Tratamiento y pronóstico

- El GJAA tiende a ser más agresivo, más resistente a la terapia médica, y se asocia con alteración visual más importante.
- El uso de medicamentos antiglaucomatosos tópicos es la primera línea de tratamiento, seguida de los inhibidores de la anhidrasa carbónica orales.

- Los pacientes con GJAA requieren seguimiento cercano hasta que pueda mantenerse una PIO aceptable.
- Muchos casos progresan a largo plazo y requieren intervención quirúrgica.
- Hay evidencia que indica que la goniotomía o la trabeculotomía pueden ser exitosas. Lo más común es que la trabeculectomía o la cirugía con dispositivos de drenaje sean la primera intervención quirúrgica. La trabeculectomía tiene tasas de éxito similares a las de la cirugía realizada en pacientes con glaucoma primario de ángulo abierto.

REFERENCIAS

Coppens G, Stalmans I, Zeyren T, Casteels I. The safety and efficacy of glaucoma medications in the pediatric population. *J Pediatr Ophthalmol Strabismus.* 2009;46:12-18.

Park SC, Kee C. Large diurnal variation of intraocular pressure despite maximal medical treatment in juvenile open angle glaucoma. *J Glaucoma*. 2007;16:164-168.

Stoilova D, Child A, Brice G, *et al.* Novel TIGR/MYOC mutations in families with juvenile onset primary open angle glaucoma. *J Med Genet*. 1998;35:989-992.

Vincent AL, Billingsley G, Buys Y, *et al.* Digenic inheritance of early-onset glaucoma: CYP1B1, a potential modifier gene. *Am J Hum Genet*. 2002;70:448-460.

Yeung HH, Walton DS. Goniotomy for juvenile open-angle glaucoma. *J Glaucoma*. 2010;19:1-4.

FIGURA 3-4. Excavación amplia fisiológica. Nótense los bordes bien delimitados de la excavación. Los vasos desparecen a medida que se colocan posteriores al borde de la excavación. El padre, que no tenía glaucoma, presentaba una apariencia similar de sus discos ópticos.

GLAUCOMA DESPUÉS DE CIRUGÍA DE CATARATA

Todos los niños que se someten a cirugía de catarata, sin importar si se les deja áfacos o pseudofacos, tienen riesgo de desarrollar glaucoma. La frase *glaucoma después de cirugía de catarata* aplica a cualquier niño que ha sido operado de catarata y más adelante desarrolla glaucoma, incluso si tiene otros factores de riesgo preexistentes, como anomalías oculares, uveítis o uso de esteroides. Esta categoría de glaucoma se divide en ángulo cerrado, si más de 50% del ángulo está cerrado, o de ángulo abierto.

Epidemiología y etiología

- El glaucoma afáquico es la complicación más común de la cirugía por catarata congénita, con una incidencia de hasta 32%. Las teorías sobre la etiología incluyen un desarrollo anormal del ángulo de la cámara anterior, predisposición genética, barotrauma durante la cirugía, disminución del soporte estructural al ángulo, vítreo que afecta las estructuras del ángulo, así como liberación de mediadores químicos a través de una cápsula posterior abierta que afectan el drenaje de humor acuoso.
- A pesar de los avances en la cirugía de catarata, está claro que la prevención del glaucoma después de dicha intervención es algo que aún no se logra. Incluso con el implante de lentes intraoculares en la población pediátrica, la incidencia de glaucoma parece no modificarse.
- Factores asociados con un riesgo más alto de desarrollar glaucoma son cirugía durante el primer año de vida, diámetro corneal menor a 10 mm, presencia de otras anomalías oculares, material cristaliniano retenido, catarata nuclear y ojos que requieren cirugías secundarias.

Historia clínica

- De forma similar al glaucoma congénito primario, por lo regular se observan síntomas como fotofobia, epífora y blefaroespasmo en aquellos que desarrollan glaucoma afáquico antes de los 3 años de edad. Los pacientes de mayor edad suelen ser asintomáticos.
- El inicio del glaucoma puede darse al poco tiempo de la cirugía o en edades posteriores durante la infancia, con la edad promedio de inicio de alrededor de 4 a 8 años después de la cirugía.
- Es importante el tamizaje rutinario de por vida en todos los niños que han sido operados de catarata para el diagnóstico temprano del glaucoma.

Signos

- Los signos tempranos de glaucoma incluyen disminución en el grado de hipermetropía, o una rápida reversión de la misma, causada por elongación del globo

ocular, opacidad corneal, aumento del diámetro corneal, e incluso estrías de Haab en pacientes que desarrollan glaucoma antes de los 3 años de edad.

- La mayoría de los pacientes es asintomática, y tanto la elevación de la PIO como el aumento en la excavación del nervio óptico son hallazgos que se dan durante la exploración de tamizaje.
- La presencia de sinequias anteriores periféricas, o en la periferia media o sinequias posteriores con iris bombé, sugieren un componente inflamatorio.

Diagnóstico diferencial

- Glaucoma primario congénito.
- Glaucoma asociado con condiciones adquiridas.
- Glaucoma asociado con anomalías oculares no adquiridas.
- Glaucoma asociado con síndrome o enfermedad sistémica no adquiridos.

Evaluación diagnóstica

- Los pacientes pediátricos que han sido operados de catarata deben revisarse de forma regular para descartar glaucoma, no menos de una vez al año. Cuando los pacientes son demasiado pequeños para que se les pueda medir la PIO o evaluar el nervio óptico, se puede requerir una exploración bajo anestesia o sedación.
- Los signos tempranos de glaucoma incluyen disminución en la refracción del ojo áfaco, opacidad corneal, aumento del diámetro corneal en pacientes jóvenes e incremento de la excavación del nervio óptico.
- La biomicroscopía por ultrasonido, la paquimetría corneal (que a menudo está elevada en la afaquia y pseudofaquia) y la gonioscopía pueden ofrecer información útil para el diagnóstico y manejo. La gonioscopía puede mostrar una configuración del ángulo similar a la observada en el glaucoma primario infantil (**fig. 3-5**), un ángulo cerrado, o sinequias anteriores periféricas.
- La medición de la longitud axial, la TCO y la fotografía de los nervios ópticos son herramientas importantes para el monitoreo de la enfermedad.

Tratamiento y pronóstico

- La primera línea de tratamiento de los pacientes con glaucoma afáquico es uno o más medicamentos antiglaucomatosos, que en muchos casos resulta efectiva para reducir la PIO.
- Cuando los medicamentos tópicos y orales fallan, la cirugía a menudo es exitosa, y la goniotomía o trabeculotomía son favorables en alrededor de 55% de los pacientes, por lo regular aquellos con una configuración del ángulo similar a la observada en el glaucoma primario congénito.
- Pueden utilizarse la trabeculectomía o los dispositivos de drenaje. La

ciclofotoablación endoscópica con diodo puede ser otra alternativa temprana para el tratamiento. De otra forma, la cicloablación juega un papel sólo en los casos de glaucoma refractario.

- Tanto la detección como el tratamiento del glaucoma son importantes para mejorar la probabilidad de prevenir la progresión del daño al nervio óptico y para conservar la función visual.

- El tratamiento agresivo del error refractivo, la ambliopía y las opacidades de importancia visual significativa también son componentes vitales para obtener los mejores resultados visuales.

REFERENCIAS

Bothun ED, Guo Y, Christiansen SP, *et al.* Outcome of angle surgery in children with aphakic glaucoma. *J AAPOS*. 2010;14:235-239.

Chen TC, Walton DS, Bhatia LS. Aphakic glaucoma after congenital cataract surgery. *Arch Ophthalmol*. 2004;122:1819-1825.

Levin AV. Aphakic glaucoma: a never-ending story? *Br J Ophthalmol*. 2007;91:1574-1575.

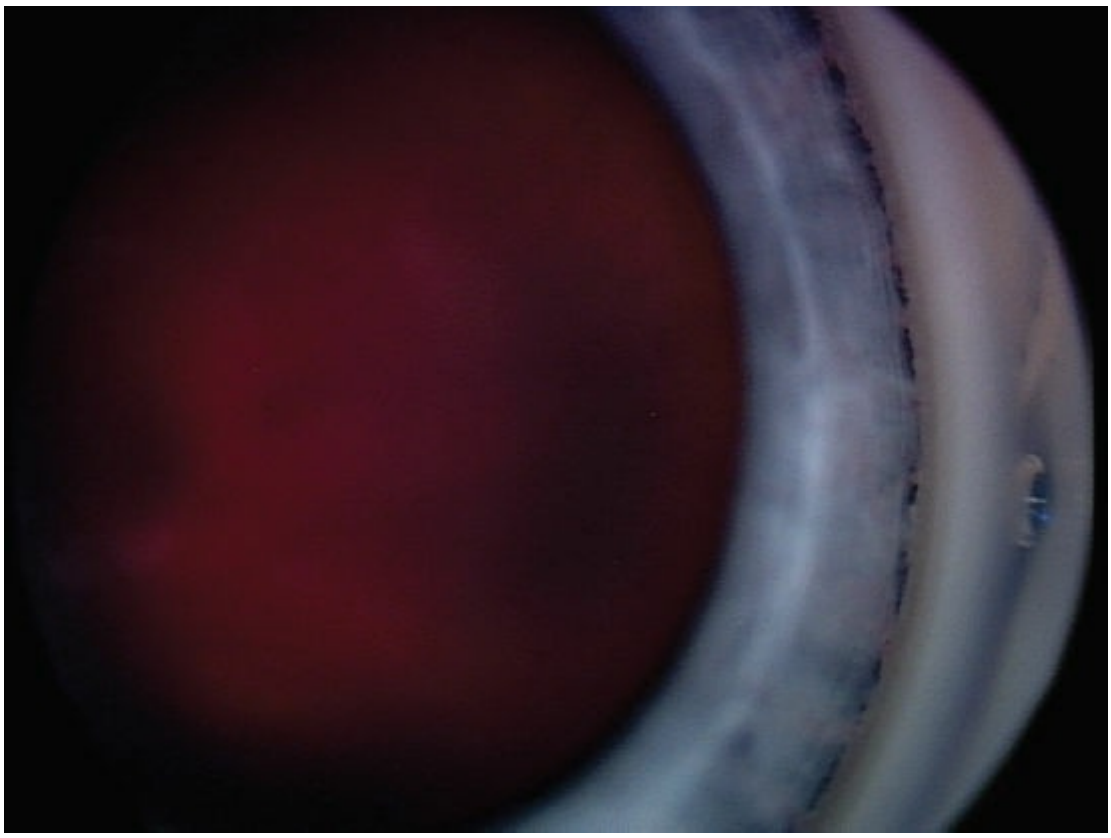


FIGURA 3-5. Glaucoma afáquico. La gonioscopia del ángulo en el glaucoma afáquico es similar a la del glaucoma infantil, con parches de inserción alta del iris. Este paciente puede ser un buen candidato para la cirugía goniolítica.

GLAUCOMA UVEÍTICO

El glaucoma por uveítis es una forma de *glaucoma asociado con condiciones adquiridas*, y puede dividirse en glaucoma de ángulo abierto (≥ 50% de apertura) y de ángulo cerrado.

Epidemiología y etiología

- La prevalencia de la uveítis pediátrica es de 30 casos por cada 100 000. Durante un periodo de seguimiento de 5 años, 35% de todos los niños con uveítis tuvo un episodio de elevación de la PIO.
- La uveítis se asocia con un aumento en el riesgo de glaucoma no sólo debido al proceso subyacente de la uveítis, sino también por los tratamientos con corticoesteroides a largo plazo. Sin embargo, el riesgo de glaucoma por una uveítis no tratada es mucho más alto que el riesgo de glaucoma por esteroides.
- La fisiopatología de la uveítis en cuanto a la inducción de glaucoma es compleja. En la uveítis la permeabilidad vascular está aumentada en el cuerpo ciliar, lo que resulta en hipersecreción de humor acuoso y aumento en el contenido de proteínas. Hay un incremento en las prostaglandinas en el acuoso, lo que aumenta el flujo de salida uveoescleral a concentraciones bajas, pero disminuye el flujo de salida uveoescleral a concentraciones altas.
- El flujo de salida del humor acuoso a través de la malla trabecular puede disminuir debido a la acumulación de células inflamatorias y fibrina en el ángulo. La uveítis también puede inducir edema o disfunción de la malla trabecular y el endotelio trabecular, lo que disminuye el flujo de salida (trabeculitis).
- En la uveítis se pueden formar sinequias anteriores periféricas, y los casos más graves pueden resultar en un glaucoma de ángulo cerrado.
- Las sinequias posteriores pueden causar bloqueo pupilar con iris bombé (*véase* **fig. 3-6**).
- La inflamación crónica y la isquemia pueden provocar glaucoma neovascular.
- Aunque el glaucoma puede ocurrir con cualquier tipo de uveítis, ciertas etiologías de uveítis tienen una incidencia más alta, en particular la artritis idiopática juvenil (AIJ). La uveítis posterior tiene un menor riesgo de inducir glaucoma en comparación con la uveítis anterior.

Historia clínica

- La uveítis anterior aguda se caracteriza por fotofobia, dolor, hiperemia, disminución de la visión y epífora, excepto en los niños con AIJ, quienes suelen estar asintomáticos hasta etapas más tardías de la enfermedad, cuando pueden presentar irregularidad de la pupila, queratopatía en banda, o disminución de la visión por catarata, inflamación y sinequias posteriores.

- En la uveítis posterior los únicos síntomas pueden ser miodesopsias y visión borrosa.
- El glaucoma es asintomático a menos que se presente una elevación aguda significativa de la PIO, como puede suceder con el bloqueo pupilar por sinequias posteriores.
- En pacientes con uveítis es importante obtener una historia clínica completa, incluidos antecedentes de uso de medicamentos y revisión de los síntomas, junto con las pruebas de laboratorio apropiadas para intentar determinar la etiología de la inflamación y mejorar de esta forma el manejo.

Signos

- La exploración en lámpara de hendidura es útil para cuantificar el grado de inflamación, evaluar la profundidad de la cámara anterior a nivel central y periférico, y diagnosticar la presencia de sinequias posteriores y neovascularización.
- En la gonioscopia pueden observarse sinequias anteriores periféricas. La extensión de las sinequias anteriores no es diagnóstica de glaucoma, pero es un factor de riesgo.
- Al igual que con todas las formas de glaucoma, la evaluación del nervio óptico es importante para diagnosticar y monitorear la progresión de la enfermedad.
- Las pruebas diagnósticas como la TCO y los campos visuales se vuelven más difíciles de realizar debido a que es más probable que los pacientes con uveítis presenten opacidad de medios.

Diagnóstico diferencial

- Otras causas de glaucoma asociado con condiciones adquiridas incluyen:
  - Glaucoma inducido por esteroides
  - Glaucoma de ángulo cerrado
  - Tumor (síndrome de enmascaramiento, p. ej., leucemia, retinoblastoma)
  - Glaucoma de células fantasmas por una hemorragia
  - Glaucoma traumático

Evaluación diagnóstica

- Al igual que con todos los casos de uveítis, la extensión del involucro ocular se determina mediante una exploración oftalmológica exhaustiva.
- El monitoreo continuo para la evaluación del glaucoma es imperativo, sin importar si la enfermedad está activa o inactiva.
- En la biomicroscopía con lámpara de hendidura, la evaluación del segmento anterior incluye la córnea en busca de precipitados retroqueráticos, queratopatía en banda y dendritas epiteliales, la profundidad de la cámara anterior, así como evaluación en busca de celularidad o flare; se debe evaluar el iris en busca de atrofia

estromal, nódulos, sinequias posteriores y sinequias anteriores periféricas, y también debe explorarse el cristalino en busca de catarata.

- La PIO se debe revisar en todos los pacientes con uveítis en todas las consultas, de ser posible.
- El estrechamiento de la cámara anterior, el aumento de la PIO y la formación de sinequias anteriores periféricas son indicaciones para realizar una gonioscopía, de ser posible.
- La exploración del segmento posterior bajo dilatación pupilar es necesaria para ayudar a determinar la extensión, así como la causa de la uveítis. También debe monitorearse el aspecto del nervio óptico en busca de cambios que indiquen neuropatía óptica glaucomatosa.
- En pacientes con uveítis aguda y nervios ópticos sanos se puede monitorear una PIO elevada transitoria, ya que es posible que se presente una reducción de la misma con el tratamiento agresivo de la inflamación. La uveítis crónica y recurrente con elevación de la PIO o con nervios en riesgo requiere un menor umbral para el tratamiento.
- El aumento de la PIO relacionado con esteroides rara vez se presenta en las primeras 2 semanas luego de iniciar el tratamiento, pero el aclaramiento de proteínas y células de la cámara anterior puede causar una elevación aguda y a menudo transitoria de la PIO.
- Se puede diferenciar entre respuesta a esteroides *versus* glaucoma uveítico al modificar el tratamiento a un agente antiinflamatorio no glaucomatógeno (p. ej., fluorometolona) o a agentes ahorradores de esteroides (p. ej., metotrexato, agentes antifactor de necrosis tumoral [TNF]) sin iniciar gotas para el glaucoma.
- Si la uveítis no puede manejarse sin continuar la terapia con esteroides, entonces se requiere manejo médico y, según se necesite, manejo quirúrgico para el glaucoma.

Tratamiento y pronóstico

- El pronóstico del glaucoma uveítico depende de la enfermedad subyacente y el éxito del esquema de tratamiento.
- El tratamiento incluye tratar la enfermedad subyacente, la inflamación ocular y el glaucoma.
- Pueden ser necesarios los medicamentos inmunomoduladores sistémicos para obtener el control de la enfermedad subyacente. Se piensa que en los pacientes con AIJ el uso de agentes anti-TNF sistémicos reduce las complicaciones oculares de cataratas, queratopatía en banda y glaucoma.
- El control de la uveítis crónica, en especial en la AIJ, puede requerir el uso crónico frecuente de esteroides tópicos, con una reducción lenta en periodos de meses a años.
- Las gotas midriáticas son esenciales para reducir el riesgo de bloqueo pupilar al aumentar el tamaño de la pupila y romper las sinequias posteriores.

- La PIO elevada se trata al determinar el mecanismo del glaucoma (p. ej., inducido por esteroides *vs.* iris bombé).
- Los pacientes con glaucoma son tratados primero con gotas tópicas antiglaucoma. Una regla general que se sugiere es evitar la cirugía siempre que sea posible, ya que los ojos a menudo presentan una respuesta inflamatoria agresiva.
- Los pacientes que requieren cirugía deben tratarse con prednisona oral preoperatoria, así como con prednisona tópica frecuente.
- La goniotomía es una opción quirúrgica de primera línea efectiva para pacientes jóvenes con uveítis crónica y glaucoma sin sinequias anteriores significativas o iris bombé, y que han fallado al manejo médico para el glaucoma.
- La trabeculectomía, en especial en los pacientes pediátricos con uveítis, tiene tasas más bajas de éxito debido a la formación agresiva de tejido cicatrizal.
- En los casos refractarios se utilizan los dispositivos de drenaje, y pueden proporcionar un buen control a largo plazo del glaucoma, comparable al de los pacientes sin uveítis.
- El implante de lentes intraoculares en niños con cataratas uveíticas puede agravar de forma significativa la iritis, e inducir o empeorar la uveítis, lo que puede causar o agravar el glaucoma.

REFERENCIAS

Freedman SF, Rodriguez-Rosa RE, Rojas MC, *et al.* Goniotomy for glaucoma secondary to chronic childhood uveitis. *Am J Ophthalmol*. 2002;133:617-621.

Rachmiel R, Trope GE, Buys YM, *et al.*. Ahmed glaucoma valve implantation in uveitic glaucoma versus open-angle glaucoma patients. *Can J Ophthalmol*. 2008;43:462-467.

Sijssens KM, Rothova A, Berendschot TT, *et al.* Ocular hypertension and secondary glaucoma in children with uveitis. *Ophthalmology*. 2006;113:853. e2-859. e2.

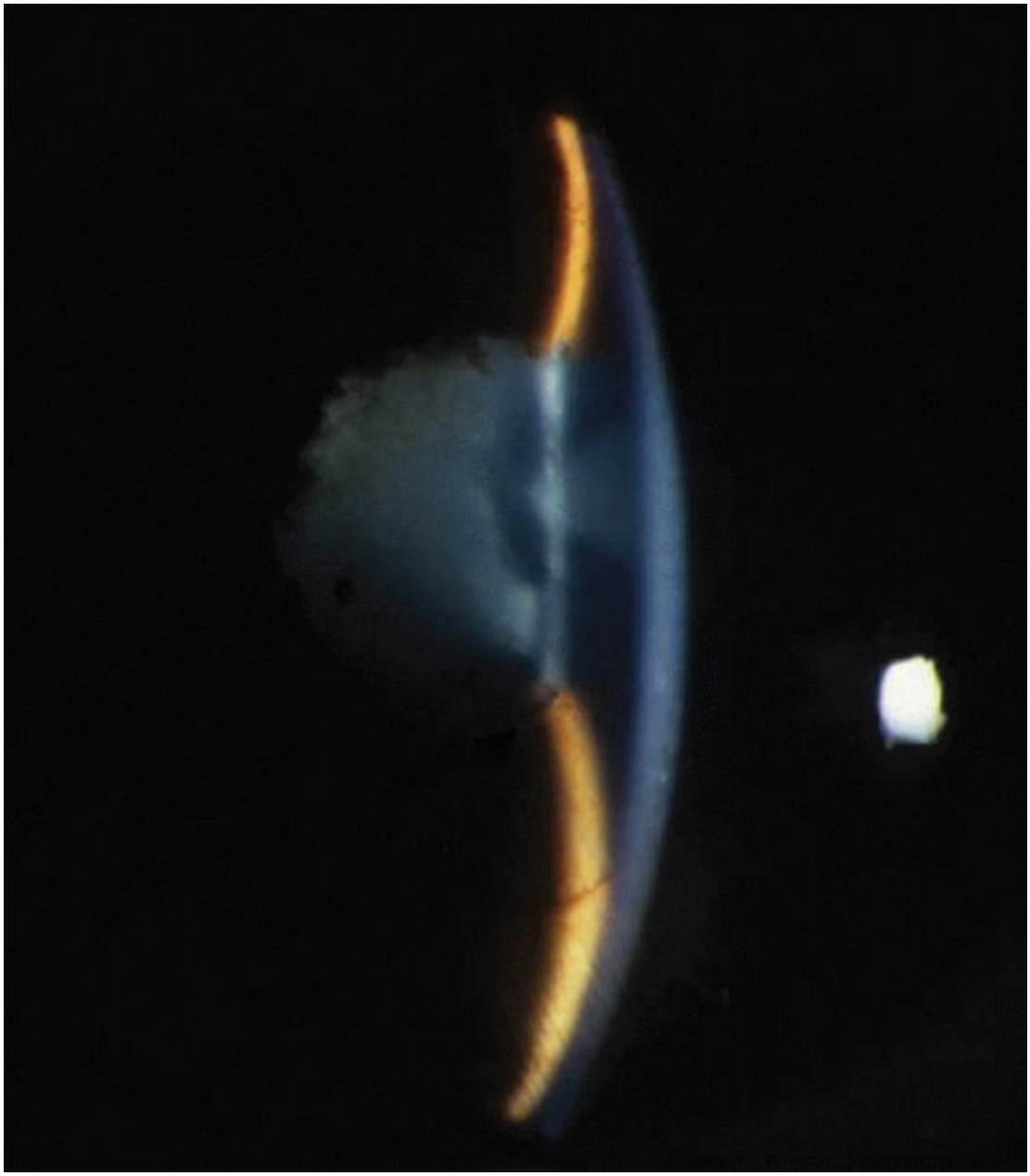


FIGURA 3-6. Glaucoma uveítico. Las sinequias posteriores pueden resultar en bloqueo pupilar con iris bombé.

SÍNDROME DE STURGE-WEBER

La angiomatosis encefalotrigeminal (síndrome de Sturge-Weber) es un síndrome con mancha en vino de Oporto al nacimiento –con o sin riesgo de glaucoma ipsilateral– e involucro del sistema nervioso central, incluidos posible retraso en el desarrollo, convulsiones y evidencia radiográfica de atrofia cerebral. Es un ejemplo de *glaucoma asociado con enfermedad sistémica o síndrome no adquirido*.

Epidemiología y etiología

- No existe predilección por género o raza en el trastorno.
- La clásica marca de nacimiento de la mancha en vino de Oporto de Sturge-Weber respeta la línea media y sigue la distribución de una o más ramas del ganglio del trigémino (**fig. 3-7**).
- Hasta 50% de los pacientes desarrolla glaucoma ipsilateral a la mancha, y los ojos con mayor riesgo tienen afectado el párpado superior.
- Aunque se piensa que el inicio temprano del glaucoma es resultado de una goniodisgenesia congénita, el glaucoma de inicio más tardío, por lo regular entre los 4 y los 14 años de edad, está relacionado con una presión venosa epiescleral elevada.
- El síndrome de Sturge-Weber es causado por una mutación somática en el gen *GNAQ*.
- El riesgo de glaucoma aumenta cuando hay un hemangioma coroideo presente.

Historia clínica

- La lesión cutánea facial suele ser el primer componente del síndrome de Sturge-Weber que se observa, y es visible desde el nacimiento. Esta puede volverse más oscura con la edad, y es más notoria en pacientes de tez clara.
- El glaucoma de inicio temprano se presenta con buftalmos, epífora y fotofobia, al igual que en el glaucoma primario congénito.
- El glaucoma de inicio tardío se diagnostica con base en la exploración oftalmológica de tamizaje, ya que por lo regular no hay síntomas.

Signos

- La mancha en vino de Oporto es un marcador clínico para identificar a los pacientes y los ojos en riesgo de complicaciones oculares.
- La hipervascularidad de este trastorno es evidente en la exploración ocular, con aumento de la vascularización conjuntival y epiescleral (**fig. 3-8**) en hasta 70% de los pacientes.
- Hasta 10% de los casos presenta heterocromía del iris, con aumento en la

pigmentación en el lado afectado causado por un incremento relativo en la actividad de los melanocitos o una vasculatura anormal del iris.

- Cerca de 10% de los pacientes con síndrome de Sturge-Weber presenta enfermedad bilateral.
- Se puede detectar un hemangioma coroideo difuso con oftalmoscopía indirecta, que muestra marcas coroideas indistinguibles (**fig. 3-9**). Por lo general, este se observa en el polo posterior, y puede mostrar engrosamiento y elevación durante la adolescencia y la edad adulta. Los cambios secundarios a la retina incluyen tortuosidad vascular, exudados, cambios quísticos, gliosis y edema.
- En la gonioscopia la sangre observada en el canal de Schlemm sugiere elevación de la presión epiescleral.

Diagnóstico diferencial

- Hemangioma capilar.
- Síndrome de Klippel-Trenaunay-Weber (síndrome de Sturge-Weber con hemihipertrofia de tejidos blandos y óseos).
- Nevus flammeus transitorio de la infancia.
- Glaucoma congénito primario.
- GJAA.
- Piel marmórea y telangiectasia congénita.
- Facomatosis pigmentovascular.

Evaluación diagnóstica

- Los pacientes con mancha en vino de Oporto en el rostro que involucra cualquier porción de los párpados deben referirse para una evaluación oftalmológica completa con tamizaje para detectar glaucoma.
- Las pruebas oculares para glaucoma incluyen evaluación cuidadosa de la PIO y el diámetro corneal, paquimetría corneal (a menudo elevada en aquellos con síndrome de Sturge-Weber), gonioscopía, refracción bajo cicloplejia, longitud axial del globo ocular y evaluación de la excavación del nervio óptico.
- El ultrasonido ocular puede ser útil, pues muestra una alta reflectividad interna en una masa ecogénica sólida, característica de los hemangiomas coroideos y/o líquido subretiniano. La TCO con profundidad reforzada también es útil.
- La tomografía computada y la resonancia magnética nuclear se pueden utilizar para detectar malformaciones en el cerebro y las meninges.

Tratamiento y pronóstico

- Los medicamentos antiglaucomatosos tópicos son la primera modalidad de tratamiento, excepto en la infancia, cuando el paradigma del tratamiento suele ser

quirúrgico (goniotomía o trabeculotomía), al igual que para el glaucoma primario congénito.

- A medida que la fisopatología subyacente cambia hacia una elevación de la presión venosa epiescleral, aún se desea el tratamiento médico como opción de primera línea, pero puede requerirse trabeculectomía o cirugía de implante de tubo de drenaje.
- Hay aumento del riesgo de efusión coroidea y hemorragia secundaria a cirugía.
- Un hemangioma coroideo difuso se asocia con un mayor riesgo de desprendimiento de retina no regmatógeno, así como con pérdida de visión causada por edema macular quístico.

REFERENCIAS

Aggarwal NK, Gandham SB, Weinstein R, *et al.* Heterochromia iridis and pertinent clinical findings in patients with glaucoma associated with Sturge-Weber syndrome. *J Pediatr Ophthalmol Strabismus*. 2010;47:361-365.

Comi A, Levin AV, Kaplan E, *et al.* Leveraging a Sturge-Weber gene discovery: an agenda for future research. *Pediatric Neurology.* 2016;58:12-24.

Khaier A, Nischal KK, Espinosa M, Manoj B. Periocular port wine stain: the Great Ormond Street Hospital experience. *Ophthalmology.* 2011;118:2274-2278.

Maslin JS, Dorairaj SK, Ritch R. Sturge-Weber syndrome (encephalotrigeminal angiomatosis): recent advances and future challenges. *Asia Pac J Ophthalmol.* 2014;3:361-367.

Shiau T, Armogan N, Yan DB, Thomson HG, Levin AV. The role of episcleral venous pressure in glaucoma associated with Sturge-Weber syndrome. *J AAPOS.* 2012;16:61-64.

FIGURA 3-7. Síndrome de Sturge-Weber. Mancha en vino de Oporto que involucra V1 a V3 en el lado derecho, y V2 a V3 en el izquierdo. El ojo derecho presenta buftalmos con opacidad corneal.

FIGURA 3-8. Síndrome de Sturge-Weber. Vasos conjuntivales y epiesclerales dilatados y tortuosos, ipsilaterales al lado con la mancha en vino de Oporto (*no se muestra*).

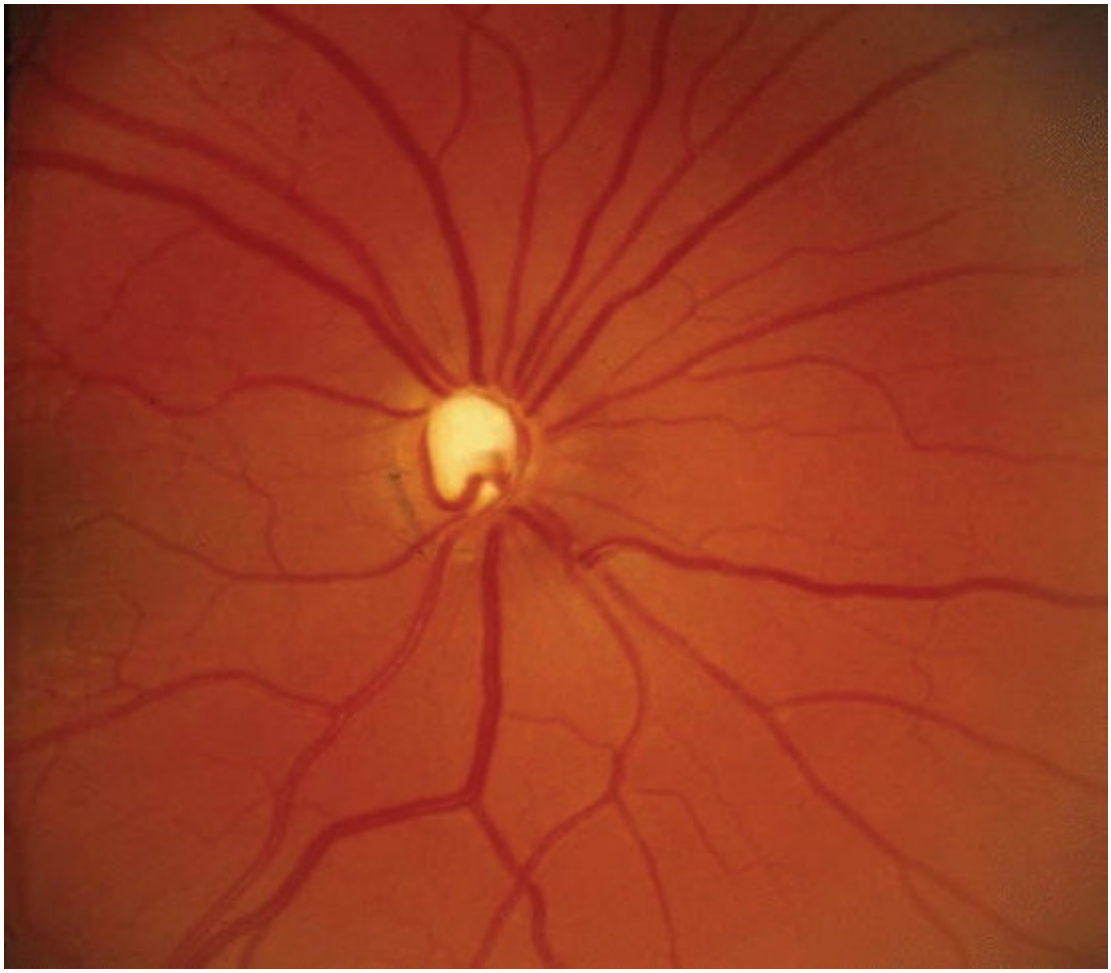


FIGURA 3-9. Hemangioma coroideo. Nótese la ausencia de marcas coroideas y el tono naranja-rojizo difuso. Obsérvese el aumento del índice copa-disco causado por glaucoma y el hemangioma coroideo.

ECTROPIÓN UVEAL CONGÉNITO

El ectropión uveal congénito es un trastorno raro caracterizado por células persistentes de la cresta neural en la superficie anterior del iris y la malla trabecular, asociado con grados variables de ectropión uveal. Los pacientes tienen inserción anterior del iris y disgenesia del ángulo del segmento anterior, con aumento en el riesgo de glaucoma. Es un ejemplo de *glaucoma asociado con anomalías oculares no adquiridas.*

Epidemiología y etiología

- El ectropión uveal congénito es un trastorno raro con incidencia no definida; casi siempre es unilateral.
- Estudios histopatológicos también han descrito una membrana fibrovascular que cubre la superficie anterior del iris, lo que sugiere que la contracción de la misma causa el ectropión uveal, y el crecimiento hacia el ángulo induce glaucoma.
- No se ha descrito una etiología genética ni un patrón de herencia.

Historia clínica

- Los pacientes suelen ser asintomáticos y buscan atención médica por inquietud en relación con el aspecto del iris/pupila, que es diferente al del ojo no afectado. Algunas veces el trastorno se observa como un hallazgo incidental durante una exploración oftalmológica o pediátrica rutinaria.

Signos

- La biomicroscopía en lámpara de hendidura muestra epitelio pigmentado posterior del iris en la superficie anterior del mismo (**fig. 3-10**). El resto del iris se ve liso y sin criptas, con una cobertura blanquecina.
- En la gonioscopia existe inserción anterior del iris en la malla trabecular y goniodisgenesia.
- La elevación de la PIO y el aumento en la excavación del nervio óptico indican desarrollo de glaucoma.
- En hasta 50% de los casos se reporta ptosis leve con buena función del elevador del párpado.

Diagnóstico diferencial

- Espectro de Axenfeld-Rieger.
- Anisocoria.
- Síndrome iridocorneal endotelial.

- Uveítis.
- Rubeosis.
- Traumatismo.

Evaluación diagnóstica

- El ectropión uveal congénito puede asociarse con otras anomalías del segmento anterior; por lo tanto, están indicadas una exploración oftalmoscópica y sistémica exhaustivas.
- Asociaciones raras reportadas incluyen neurofibromatosis, hemihipertrofia facial, espectro de Axenfeld-Rieger y síndrome de Prader-Willi.

Tratamiento y pronóstico

- Aunque el ectropión uveal se considera no progresivo, esta anomalía es una indicación para tamizaje y vigilancia continua en busca del desarrollo de glaucoma.
- El glaucoma se desarrolla casi de forma inevitable, y la edad de inicio está en un rango desde la infancia hasta la edad adulta.
- El tratamiento con medicamentos antiglaucomatosos estándar puede resultar en un efecto inicial de reducción de la PIO, pero es de corta duración, y a menudo se requiere tratamiento definitivo con trabeculectomía o cirugía con dispositivos filtrantes.

REFERENCIAS

Dowling JL Jr, Albert DM, Nelson LB, *et al.* Primary glaucoma associated with iridotrabecular dysgenesis and ectropion uveae. *Ophthalmology*. 1985;92:912-921.

Harasymowycz PJ, Papamatheakis DG, Eagle RC Jr, *et al*. Congenital ectropion uveae and glaucoma. *Arch Ophthalmol*. 2006;124:271-273.

Ritch R, Forbes M, Hetherington J Jr, *et al.* Congenital ectropion uveae with glaucoma. *Ophthalmology*. 1984;91:326-331.

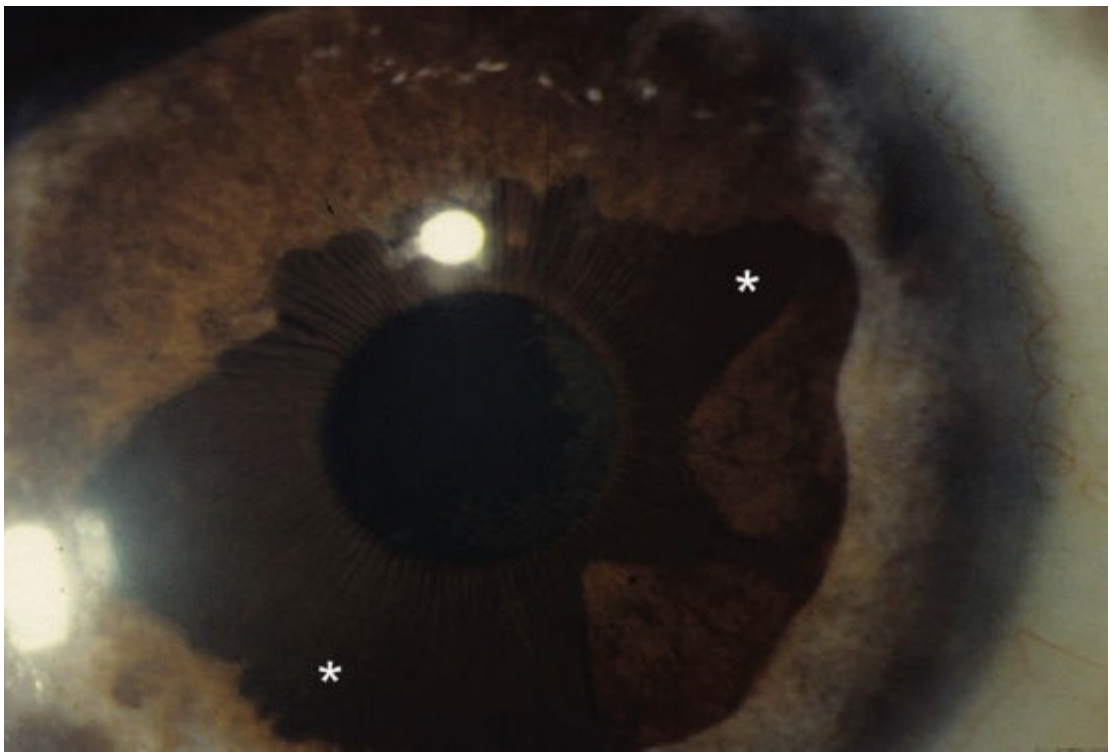


FIGURA 3-10. Ectropión uveal congénito. Epitelio pigmentado del iris en la superficie anterior del iris (*asterisco*). Gran parte del iris restante se observa de color blanquecino, con pérdida de las criptas.

ANIRIDIA

La aniridia es un trastorno panocular con la característica principal de ausencia completa o parcial del iris, con hipoplasia foveal asociada, que deriva en una agudeza visual disminuida y nistagmo de inicio temprano. La aniridia ocurre como resul tado de una mutación hereditaria autosómica dominante que afecta al gen *PAX6*, o por deleción del material cromosómico cercano. Es un ejemplo de *glaucoma asociado con anomalías oculares no adquiridas.*

Epidemiología y etiología

- La incidencia de la aniridia es de 1 en 40 000 a 100 000.
- La cantidad de iris residual puede diferir entre ambos ojos.
- Se han reportado mutaciones causales de la enfermedad en el gen *PAX6* (11p13) o en las regiones de regulación alélica que controlan su expresión. El gen *PAX6* codifica un regulador transcripcional que controla la expresión de otros genes involucrados en la oculogénesis.
- Hasta 20% de los casos de aniridia esporádica presenta una deleción en el 11p13 en las pruebas citogenéticas. Esta deleción puede involucrar el gen del tumor de Wilms (*WT1*) y genes que intervienen como parte del síndrome WAGR (tumor de *W*ilms, *A*niridia, anomalías *G*enitales, y *R*etraso mental).
- Los pacientes con aniridia tienen un riesgo de por vida de hasta 50% de desarrollar glaucoma.
- El glaucoma puede deberse a goniodisgenesia, hipoplasia/aplasia del canal de Sclemm o cierre angular por migración anterior del muñón residual de iris.

Historia clínica

- La aniridia se detecta de forma temprana en la vida, casi siempre por la presencia de nistagmos en la infancia.
- La agudeza visual, cuando es posible evaluarla, está a menudo en el rango de 20/100 a 20/200, pero puede ser de hasta 20/40 en pacientes con expresión baja.
- Los pacientes también pueden presentar fotofobia.
- Sólo 20% de los pacientes afectados tiene antecedentes familiares de la enfermedad.

Signos

- La aniridia tiene una expresión variable en relación con la extensión de la anomalía del iris y de otros hallazgos oculares.
- La hipoplasia foveal es la principal causa de disminución de la visión y es evidente en la oftalmoscopía; puede confirmarse por TCO.

- Otras anormalidades poco frecuentes incluyen pannus corneal por deficiencia de células madre limbales, hipoplasia del nervio óptico, catarata (la más común es la piramidal anterior) y glaucoma.
- Con menos frecuencia los pacientes pueden pre sentar ectopia del cristalino, microftalmia, ptosis o anomalía de Peters.
- Los pacientes con aniridia e irritación ocular de reciente inicio requieren valoración urgente por glaucoma y queratopatía.

Diagnóstico diferencial

- Espectro de Axenfel-Rieger.
- Coloboma del iris.
- Síndrome de Gillespie.
- Defecto del iris por trauma o iatrogenia.
- Midriasis bilateral congénita.
- Midriasis farmacológica.

Evaluación diagnóstica

- Se requiere biomicroscopía con lámpara de hendidura para detectar el pannus corneal, que a menudo comienza con cambios superficiales avasculares grisáceos.
- La exploración bajo anestesia es útil para obtener pruebas oftalmológicas completas, incluidas medición de la PIO y gonioscopía en lactantes. En niños pequeños se puede evaluar el desarrollo y progresión del glaucoma al observar aumento en el diámetro corneal, aumento en la longitud axial y disminución de la hipermetropía o desarrollo de miopía en la refracción ciclopléjica.
- La exploración gonioscópica muestra un muñón rudimentario de iris, en lugar de ausencia total, tal vez con áreas de iris volteado que bloquean la malla trabecular (**fig. 3-11**).
- En lactantes con opacidades corneales significativas la biomicroscopía del segmento anterior por ultrasonido puede demostrar hipoplasia del iris y anomalías en el ángulo.
- Los hallazgos sistémicos asociados con el síndrome WAGR incluyen criptorquidia y otras anormalidades genitourinarias, discapacidad intelectual, anormalidades neurológicas (p. ej., hipertonía, hipotonía, epilepsia), anomalías esqueléticas (craneofaciales, retraso en el crecimiento o escoliosis), pérdida de la audición y obesidad.

Tratamiento y pronóstico

- A los individuos con antecedentes familiares de aniridia se les deben realizar pruebas citogenéticas y genéticas moleculares para detectar posible síndrome WAGR. Aquellos con aniridia y deleción del *WT1* requieren ultrasonido renal cada 3 meses

hasta cerca de los 8 años de edad. En ausencia de pruebas moleculares para excluir WAGR se debe realizar el tamizaje renal cada 4 a 6 meses. Aquellos sin WAGR requieren exploración oftalmológica periódica en busca de glaucoma, anormalidades corneales y cataratas.

- El tratamiento del glaucoma en la aniridia se basa en la gonioscopía y la edad. La goniocirugía puede ser útil como procedimiento primario, en particular en lactantes.
- La decisión de realizar cirugía de catarata requiere considerar otras causas de disminución de la visión, como hipoplasia foveal, hipoplasia del nervio óptico y nistagmo. Los ojos con aniridia pueden tener una mala estabilidad zonular, lo que afecta la forma en la que se lleva a cabo la cirugía y el tipo de lente a implantar.

REFERENCIAS

Fischbach BV, Trout KL, Lewis J, *et al.* WAGR syndrome: a clinical review of 54 cases. *Pediatrics*. 2005;116:984-988.

Netland PA, Scott ML, Boyle JW, Lauderdale JD. Ocular and systemic findings in a survey of aniridia subjects. *J AAPOS.* 2011;5:562-566.

Ramaesh K, Ramaesh T, Dutton GN, *et al.* Evolving concepts on the pathogenic mechanisms of aniridia related keratopathy. *Int J Biochem Cell Biol*. 2005;37:547-557.

Schneider S, Osher RH, Burk SE, *et al.* Thinning of the anterior capsule associated with congenital aniridia. *J Cataract Refract Surg*. 2003;29:523-525.

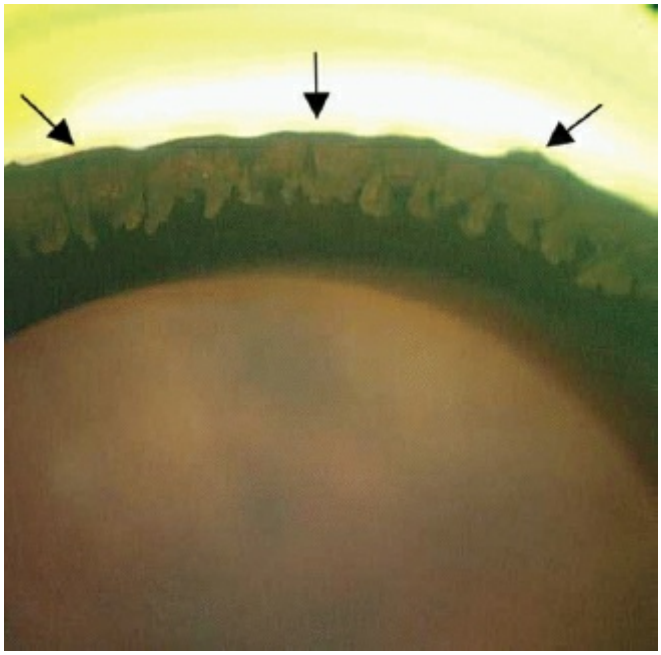


FIGURA 3-11. Aniridia. Vista gonioscópica de un ojo anirídico con la raíz del iris volteada en varios sitios (*flechas*), obstruyendo la malla trabecular.

EMBRIOTOXON POSTERIOR

El embriotoxon posterior es un desplazamiento anterior de la línea de Schwalbe, y representa desde el punto de vista estructural una unión anteriorizada de la terminación periférica de la membrana de Descemet. En la clínica se observa como una línea blanca circunferencial en la superficie interna de la córnea, cercana al limbo. Histológicamente está formada por fibras de colágeno cubiertas por una delgada capa de membrana de Descemet y endotelio.

Epidemiología y etiología

- La prevalencia del embriotoxon posterior es de 6.8 a 32% en la población general. Puede presentarse como un hallazgo aislado o estar asociada con otros hallazgos en el segmento anterior o sistémicos, como en el espectro de Axenfeld-Rieger y el síndrome de Alagille. Se considera una neurocristopatía del desarrollo.
- No se ha encontrado un gen mutado específico asociado con el embriotoxon posterior aislado, pero las mutaciones en *PITX2*, *FOXC1* y *JAG1* se asocian con los hallazgos clínicos de las formas sindromáticas.
- El riesgo de glaucoma en el embriotoxon posterior aislado no está bien definido, pero es muy probable que esté elevado. En el espectro de Axenfeld-Rieger el riesgo puede ser tan alto como 50%.

Historia clínica

- Los pacientes suelen ser asintomáticos. A menudo la anomalía se identifica como un hallazgo incidental durante la biomicroscopía y gonioscopía en la lámpara de hendidura.

Signos

- El embriotoxon posterior es visible en la biomicroscopía en la lámpara de hendidura como una línea circunferencial de color plateado-blanco en la cara interna de la córnea, anterior al limbo (**fig. 3-12**). Casi siempre se presenta nasal y temporal.
- La presencia de fibras iridocorneales hacia el embriotoxon posterior identifica la forma más leve del espectro de Axenfeld-Rieger. En el espectro de Axenfeld-Rieger, las anomalías sistémicas incluyen piel periumbilical redundante, fascies anormal, pérdida sensorial de la audición, malformaciones esqueléticas y malformaciones dentales.
- Los hallazgos oftalmoscópicos sugerentes de síndrome de Alagille incluyen irregularidades en el epitelio pigmentado de la retina y anomalías en el nervio óptico. Es una anomalía sobre todo de atresia biliar o disfunción hepática más leve y una facie característica.

Diagnóstico diferencial

- Espectro de Axenfeld-Rieger.
- Síndrome de Alagille.
- Anomalía de Peters.
- Córnea plana.
- Disgenesia mesodérmica del segmento anterior.
- Sinequias anteriores periféricas.
- Traumatismo.

Evaluación diagnóstica

- El aspecto característico del embriotoxon posterior debe permitirle al médico establecer el diagnóstico y diferenciarlo de otras lesiones. La gonioscopía se puede utilizar para identificar casos que de otra forma no son evidentes en la exploración con lámpara de hendidura.
- Aunque no se requiere para establecer el diagnóstico, la TCO del segmento anterior también puede evidenciar la anormalidad.
- Los pacientes deben recibir una exploración oftalmológica completa, incluidas medición de la PIO y exploración de fondo de ojo bajo dilatación. Se requiere monitoreo más agresivo en los pacientes con hallazgos del espectro de Axenfeld-Rieger.
- El tamizaje de los familiares puede ser útil en la clínica, ya que la presentación es variable.

Tratamiento y pronóstico

- El manejo médico es la primera línea para tratar el glaucoma en esta anomalía.
- La goniotomía y la trabeculotomía cuando hay glaucoma son técnicamente difíciles de realizar y tienen tasas de éxito más bajas.

REFERENCIAS

Ozeki H, Shirai S, Majima A, *et al.* Clinical evaluation of posterior embryotoxon in one institution. *Jpn J Ophthalmol*. 1997;41:422-425.

Rennie CA, Chowdhury S, Khan J, *et al.* The prevalence and associated features of posterior embryotoxon in the general ophthalmic clinic. *Eye (Lond)*. 2005;19:396-399.

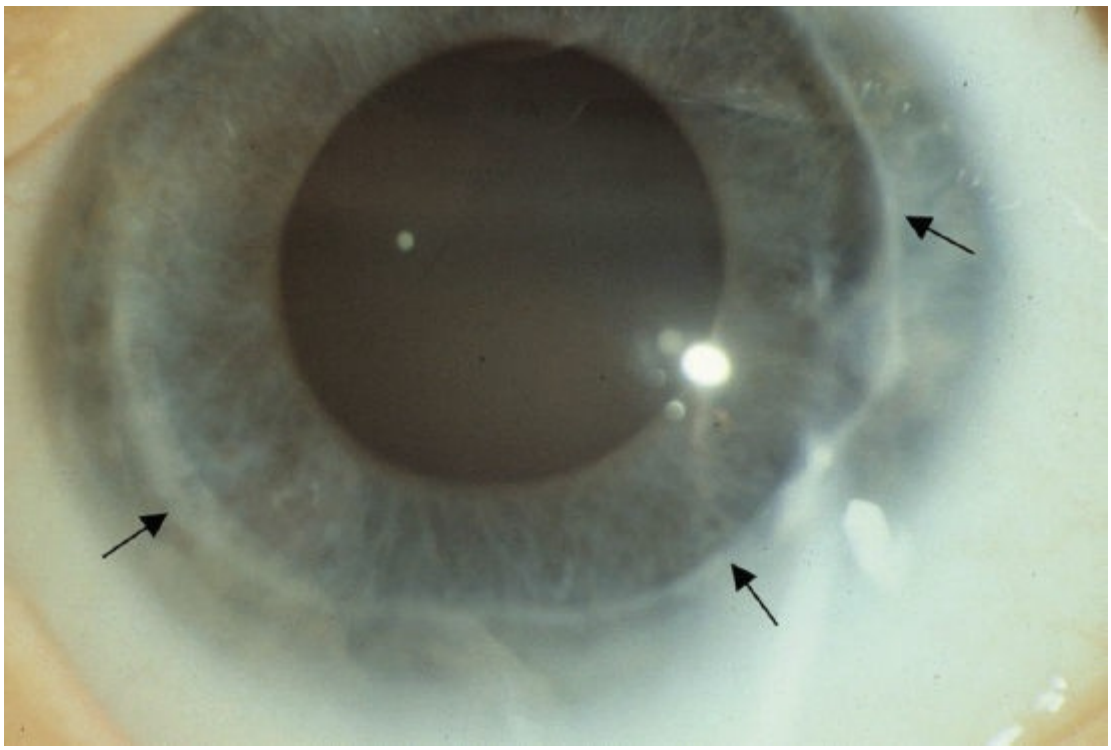


FIGURA 3-12. El embriotoxon posterior se observa como una línea de circunferencia blanca o gris anterior al limbo (*flechas*).

CAPÍTULO 4

Anomalías del iris

Michael J. Bartiss y Bruce M. Schnall

QUISTES PUPILARES CENTRALES (QUISTES EPITELIALES DEL BORDE PUPILAR)

Etiología

- Por lo regular son congénitos.
- Pueden ser adquiridos por gotas oftálmicas de inhibidores de la colinesterasa, como el yoduro de fosfolina, cuando se utilizan en pacientes jóvenes fáquicos para tratar la endotropia acomodativa.
- Rara vez son hereditarios.

Síntomas

- Los pacientes suelen ser asintomáticos.
- Quistes epiteliales pigmentados en el borde pupilar (**fig. 4-1**).
- Pueden ser detectados por un pediatra al explorar el reflejo rojo en un neonato.

Signos

- Quistes pigmentados a lo largo del borde de la pupila de los ojos afectados.
- Tienen un revestimiento no transparente (a diferencia de los quistes estromales del iris).
- Rara vez aumentan de tamaño y suelen permanecer estacionarios.

Diagnóstico diferencial

- Quistes estromales del iris.
- Quistes del cuerpo ciliar.
- Melanoma de iris.

Tratamiento

- Los quistes epiteliales congénitos del borde pupilar rara vez requieren tratamiento; por lo regular, no aumentan de tamaño o incluso pueden involucionar de modo gradual con el el tiempo.
- Si el tamaño y la localización provocan compromiso visual, la intervención quirúrgica puede estar indicada.
- Los quistes adquiridos del borde pupilar por gotas oftálmicas de inhibidores de la colinesterasa pueden prevenirse con gotas diarias de fenilefrina (2.5%).

Pronóstico

- Excelente; rara vez requieren tratamiento.
- Las complicaciones pueden incluir formación de flóculos iridianos en caso de rotura del quiste, glaucoma y desprendimiento intraocular espontáneo del quiste.
- En caso de que se requiera tratamiento, este puede ser con escisión simple o punción con láser de itrio aluminio granate (YAG).

REFERENCIAS

Shields JA, Kline MW, Augsburger JJ. Primary iris cysts: a review of the literature and report of 62 cases. *Br J Ophthalmol*. 1984;68(3):152-166.

Shields JA, Shields CL, Lois N, *et al*. Iris cysts in children: classification, incidence and management: the 1998 Torrence A Makley, Jr., lecture. *Br J Ophthalmol.* 1999;83(3):334-338.

Sidoti PA, Valencia M, Chen M. Echographic evaluation of primary cysts of the iris pigment epithelium. *Am J Ophthalmol*. 1995;120:161-167.

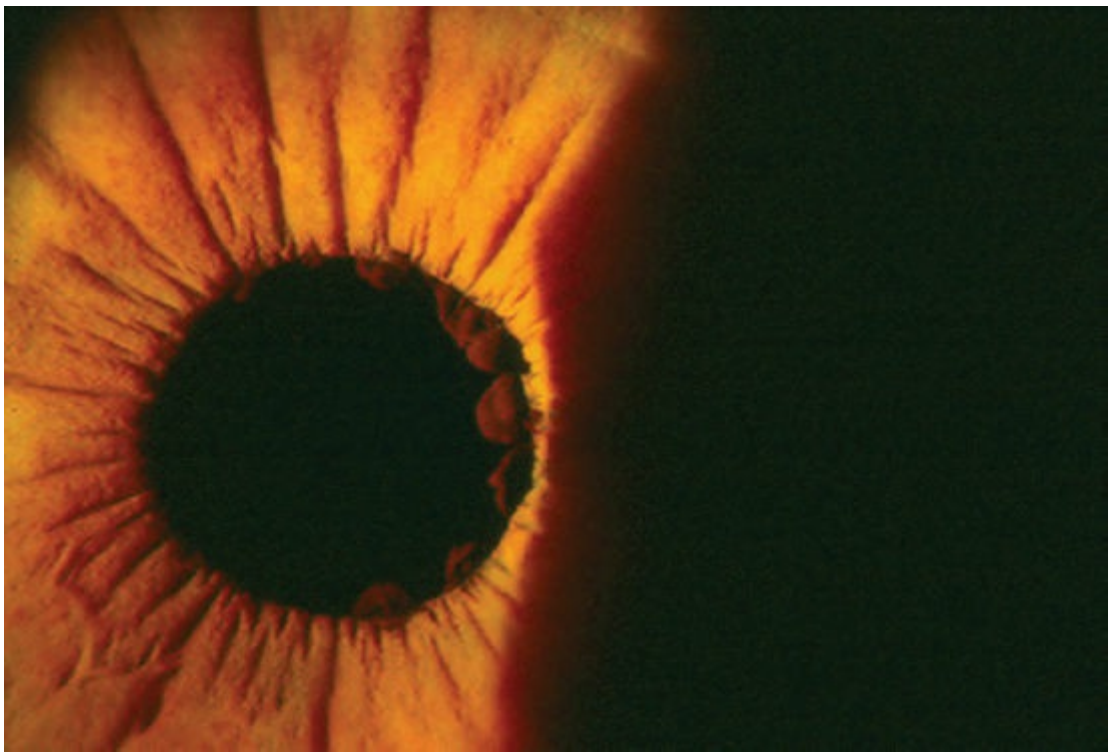


FIGURA 4-1. Quistes pigmentados del iris. Quistes pigmentados a lo largo del borde de la pupila. (Cortesía de Judith Lavrich, MD).

ANIRIDIA

Etiología

- Trastorno bilateral caracterizado por subdesarrollo (en lugar de una verdadera ausencia del iris), con tejido iridiano rudimentario localizado en la periferia.
- Asociada con el gen *PAX6* (gen de control para la morfogénesis ocular) en el cromosoma 11p13, que involucra la incapacidad de un solo alelo del gen para activar la transducción de genes del desarrollo (haploinsuficiencia).
- A menudo vinculada con hipoplasia foveal, nistagmo, glaucoma, hipoplasia del nervio óptico, cataratas y pannus corneal adquirido.
- Patrones de herencia autosómica dominante (penetrancia completa con expresividad variable), autosómica recesiva (síndrome de Gillespie con retraso mental y ataxia cerebelar) y herencia esporádica.
- Dos terceras partes de los niños con aniridia tienen padres afectados.
- La aniridia esporádica se asocia con aumento en la incidencia de tumor de Wilms.
- El complejo WAGR (tumor de Wilms, aniridia, malformaciones genitourinarias y retraso mental) se presenta por deleciones en genes contiguos.

Síntomas

- Ausencia clínica del iris.
- La agudeza visual subnormal (por lo regular, menor a 20/100) es común.
- Nistagmo.
- Fotofobia.

Signos

- Ausencia bilateral aparente o hipoplasia grave del iris (**fig. 4-2**).
- Nistagmo congénito.
- Pannus corneal adquirido.
- Estrabismo.
- Catarata.
- Ectopia del cristalino.
- Glaucoma.
- Sinequias posteriores.

Diagnóstico diferencial

- Otras causas de dilatación pupilar (p. ej., pupilas bajo dilatación farmacológica, pupila de Adie).

Tratamiento

- Evaluación por un genetista.
- El tamizaje para detección de tumor de Wilms incluye evaluaciones abdominales con ultrasonido cada 3 meses hasta los 7 u 8 años de edad.
- Tamizaje para detección de glaucoma, y tratamiento del mismo en caso de estar presente.
- Cirugía de catarata si existe catarata visualmente significativa.
- Maximizar el potencial visual con la corrección apropiada del error refractivo.
- Uso de anteojos de sol polarizados o *Transitions* para reducir el destello y la fotofobia.

REFERENCIAS

Adeoti CO, Afolabi AA, Ashaye AO, *et al*. Bilateral sporadic aniridia: review of management. *Clin Ophthalmol*. 2010;4:1085-1089.

Lee H, Meyers K, Lanigan B, *et al*. Complications and visual prognosis in children with aniridia. *J Pediatr Ophthalmol Strabismus*. 2010;47(4):205-210.

Weissbart SB, Ayres BD. Management of aniridia and iris defects: an update on iris prosthesis options. *Curr Opin Ophthalmol.* 2016;27(3):244-249.

Yeung HH. Large Pupils in Infancy . . . Suspected Aniridia. Multisystemic smooth muscle dysfunction syndrome secondary to an ACTA2 mutation. *J Pediatr Ophthalmol Strabismus*. 2016;53(1):7, 8.

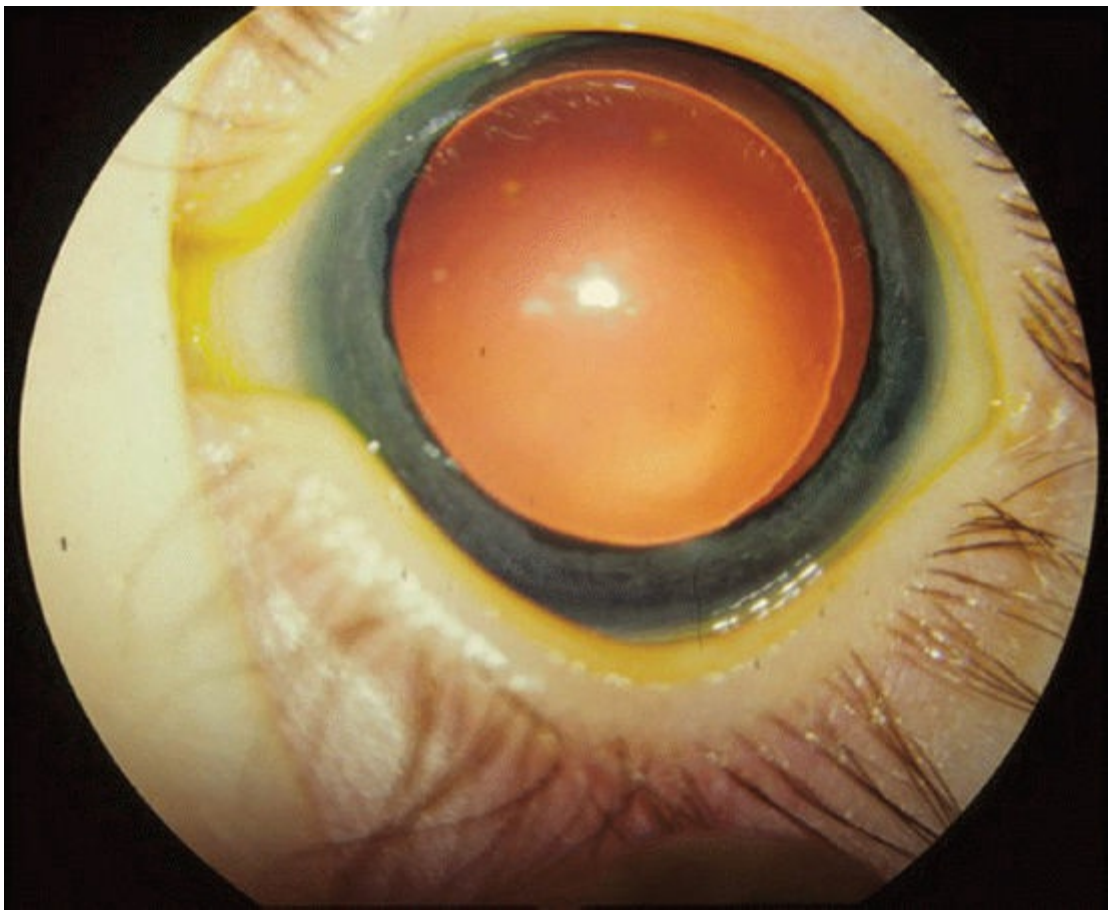


FIGURA 4-2. Aniridia. Hipoplasia grave del iris con el contorno del cristalino visible. (Cortesía de Alex V. Levin, MD, MHSc, Wills Eye Hospital, Philadelphia).

MANCHAS DE BRUSHFIELD

Etiología

- Se presentan hasta en 90% de los pacientes con síndrome de Down (trisomía 21).
- Pueden notarse en pacientes sin síndrome de Down.

Síntomas

- Los pacientes se encuentran asintomáticos.

Signos

- Manchas blanquecinas elevadas en la superficie anterior del iris, que a menudo forman un anillo concéntrico alrededor de la pupila (**fig. 4-3**).
- Áreas normales o hipercelulares hipopigmentadas congénitas de tejido iridiano con hipoplasia estromal circundante.

Diagnóstico diferencial

- Nódulos de Wolfflin (nódulos de aspecto similar que se presentan en pacientes sin síndrome de Down, los cuales son acumulaciones de tejido fibroso en la capa anterior del iris).
- Nevos del iris.
- Manchas de Brushfield.
- Xantogranuloma juvenil (XGJ).
- Procesos mamilares del iris.

Tratamiento

- El tratamiento no está indicado.

Pronóstico

- No tienen efecto sobre la función visual.
- La gravedad de la alteración cognitiva de los pacientes con trisomía 21 es muy variable.

REFERENCIAS

Brooke Williams RD. Brushfield spots and Wolfflin nodules in the iris: an appraisal in handicapped children. *Dev Med Child Neurol.* 1981;23(5):646-649.

Ljubic A, Trajkovski V, Tesic M, Tojtovska B, Stankovic B. Ophthalmic manifestations in children and young adults with Down syndrome and congenital heart defects. *Ophthalmic Epidemiol.* 2015;22(2):123-129.

Shapiro BL. Down syndrome and associated congenital malformations [review]. *J Neural Transm Suppl*.

2003;(67):207-214.
Stirn Kranjc B. Ocular abnormalities and systemic disease in Down syndrome. *Strabismus.* 2012;20(2):74-77.

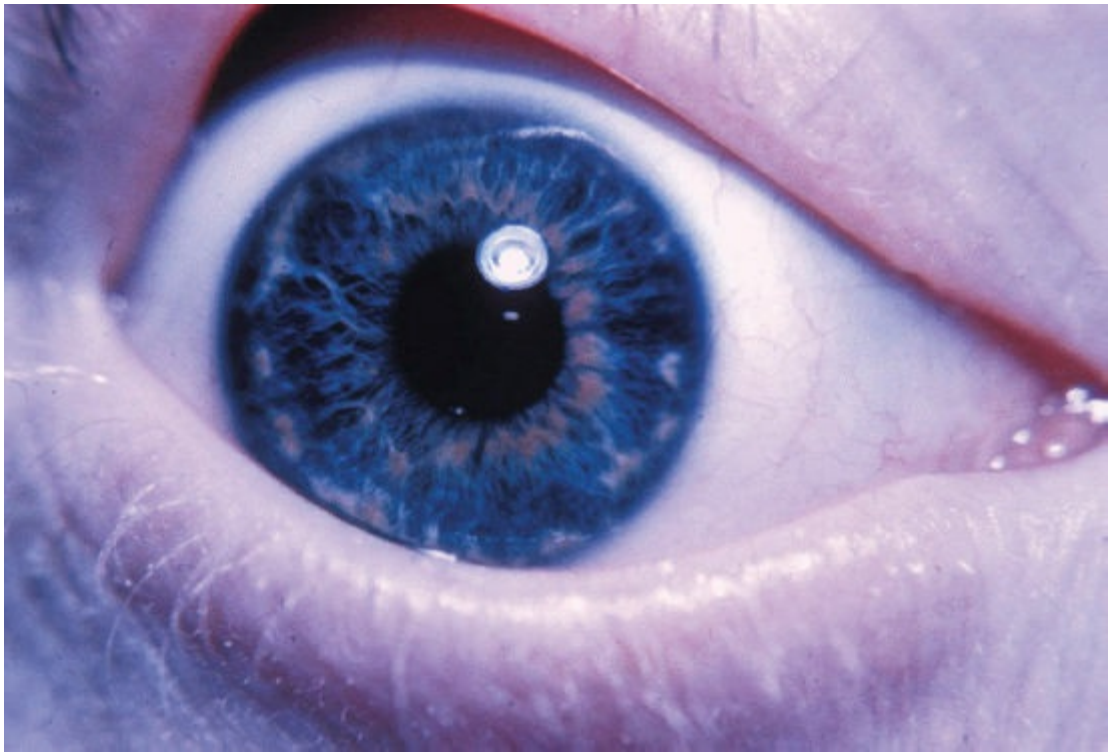


FIGURA 4-3. Manchas de Brushfield. Manchas hipopigmentadas elevadas en la superficie anterior del iris en un anillo concéntrico alrededor de la pupila. (Cortesía de Alex V. Levin, MD, MHSc, Wills Eye Hospital, Philadelphia).

ECTOPIA DE CRISTALINO Y PUPILA

Etiología

- Padecimiento autosómico recesivo, no progresivo, en el que la pupila y el cristalino están desplazados en direcciones opuestas (por lo regular, la pupila en forma inferonasal y el cristalino, superotemporal).
- Desplazamiento posterior del diafragma iris-cristalino.
- Por lo general, bilateral y asimétrico.
- Se piensa que ocurre durante el desarrollo del tejido neuroectodérmico (las capas pigmentadas del iris, el músculo dilatador del iris y las zónulas están involucradas).

Síntomas

- Disminución de la agudeza visual no corregida secundaria a dislocación del cristalino.

Signos

- Dislocación bilateral del cristalino que causa miopía elevada con astigmatismo.
- Pupilas asimétricas, localizadas en forma excéntrica (por lo regular inferonasal).
- Pupila ovalada o en forma de hendidura (**fig. 4-4A**).
- Hay una membrana pupilar persistente en cerca de 85% de los individuos afectados (**fig. 4-4B**).
- Microesferofaquia, miosis y mala dilatación pupilar con agentes midriáticos.
- Miopía, que puede ser grave.
- Puede haber aumento del diámetro corneal.
- Catarata.
- Transiluminación anormal del iris.
- Desprendimiento de retina.
- +/− megalocórnea.

Diagnóstico diferencial

- Otras causas de cristalino dislocado bilateral, síndrome de Marfan, homocistinuria, síndrome de Weil-Marchesani, deficiencia de sulfito oxidasa, hiperlisinemia.
- Coloboma de iris.
- Traumatismo al esfínter del iris.
- Cirugía de segmento anterior.

- Corectopia.
- Síndrome de Axenfeld-Rieger.

Tratamiento

- Corrección del error refractivo para maximizar el potencial visual.
- A menudo hay ambliopía anisometrópica en el ojo más afectado. La ambliopía debe tratarse con corrección del error refractivo y oclusión del ojo contralateral.
- Puede desarrollar una catarata de importancia visual significativa y por lo tanto requerir cirugía de catarata.
- Realizar tamizaje para detección de glaucoma.

Pronóstico

- No es progresivo; el pronóstico visual depende del tratamiento oportuno del error refractivo. La ambliopía en el ojo más afectado a menudo es grave y puede no responder al tratamiento.

REFERENCIAS

Byles DB, Nischal KK, Cheng H. Ectopia lentis et pupillae. A hypothesis revisited. *Ophthalmology*. 1998;105(7):1331-1336.

Colley A, Lloyd IC, Ridgway A, *et al*. Ectopia lentis et pupillae: the genetic aspects and differential diagnosis. *J Med Genet.* 1991;28(11):791-794.

Goldberg MF. Clinical manifestations of ectopia lentis et pupillae in 16 patients. *Ophthalmology*. 1988;95(8):1080-1087.

Sadiq MA, Vanderveen D. Genetics of ectopia lentis. *Semin Ophthalmol.* 2013;28(5–6):313-320.

Sharifi Y, Tjon-Fo-Sang MJ, Cruysberg JR, Maat-Kievit AJ. Ectopia lentis et pupillae in four generations caused by novel mutations in the *ADAMTSL4* gene. *Br J Ophthalmol.* 2013;97(5):583-587.

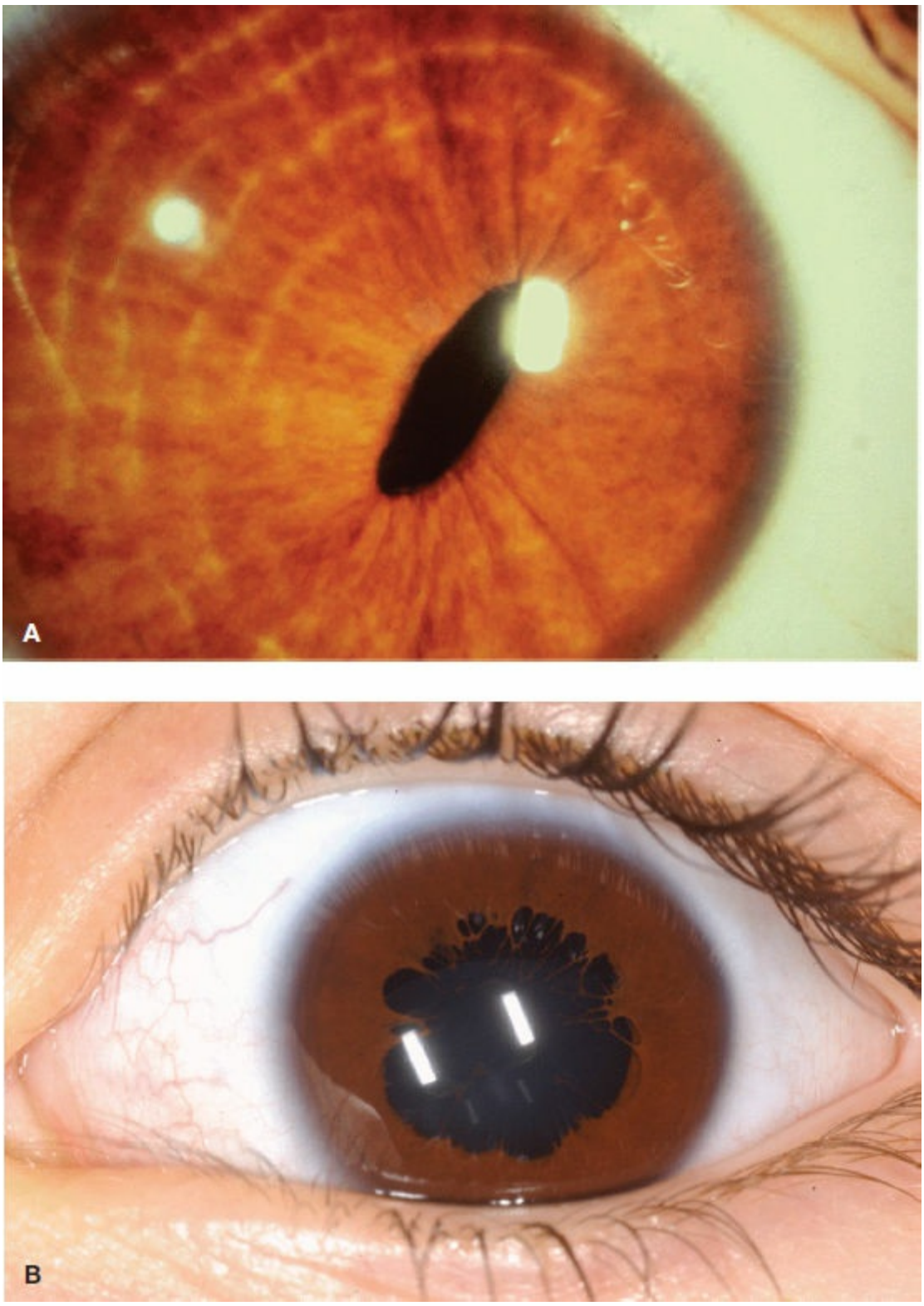


FIGURA 4-4. Ectopia de cristalino y pupila. A. Pupila en forma de hendidura localizada en forma excéntrica, inferonasal. (Cortesía de Alex V. Levin, MD, MHSc, Wills Eye Hospital, Philadelphia). **B.** Nótese la membrana pupilar persistente, que se estira en esta pupila dilatada por medios farmacológicos. Puede observarse el borde superior del cristalino dislocado.

HETEROCROMÍA DEL IRIS

Etiología

- Condición congénita o adquirida caracterizada por una hiperpigmentación relativa o hipopigmentación del iris afectado.
- Los casos adquiridos de iris hiperpigmentados en niños incluyen traumatismo, siderosis, síndrome de ectropión del iris, iridociclitis crónica y rubeosis extensa, así como cirugía intraocular y medicamentos tópicos análogos de las prostaglandinas.
- La melanocitosis ocular o la melanocitosis oculodérmica y el hamartoma sectorial del iris también pueden causar iris hipopigmentados.
- Los iris hipopigmentados congénitos y adquiridos pueden ocurrir por síndrome de Horner, heterocromia de Fuchs, síndrome de Waardenburg-Klein, tumores no pigmentados del iris e hipomelanosis de Ito.

Síntomas

- Los pacientes suelen estar asintomáticos en ausencia de rubeosis, aumento de la presión ocular (PIO) e inflamación intraocular.

Signos

- Iris de diferente color con o sin anormalidades anatómicas.
- En casos de melanosis ocular, el iris más pigmentado puede verse más grueso con procesos mamilares (**fig. 4-5**).
- Asociada con miosis y ptosis (por lo regular 2 mm) en el lado ipsilateral en los casos de síndrome de Horner (**fig. 4-6**).

Diagnóstico diferencial

- El diagnóstico diferencial es extenso.
- Los casos adquiridos de hiperpigmentación del iris en niños incluyen traumatismo, siderosis, síndrome de ectropión del iris, iridociclitis crónica y rubeosis extensa, así como cirugía intraocular y medicamentos tópicos análogos de las prostaglandinas.
- La melanocitosis ocular o melanocitosis oculodérmica y el hamartoma sectorial del iris también pueden causar iris hiperpigmentados.
- La hipopigmentación congénita y adquirida del iris puede deberse a síndrome de Horner, heterocromía de Fuchs, síndrome de Waardenburg-Klein, tumores no pigmentados del iris e hipomelanosis de Ito.
- Debe descartarse el neuroblastoma (localizado a lo largo de la cadena simpática) en los casos de síndrome de Horner, en especial en los adquiridos en niños.

Tratamiento

- La valoración para ver qué iris es el que tiene el color anormal puede apoyarse en el color de la piel, el color de ojos de los padres y fotografías previas del paciente.
- Abordaje oportuno y apropiado para el síndrome de Horner adquirido.
- Pruebas de audición en caso de sospecha de síndrome de Waardenburg.
- En casos de hiperpigmentación adquirida se pueden necesitar estudios de imagen para descartar un cuerpo extraño intraocular (siderosis) y un tumor intraocular.

Pronóstico

- Depende de la causa subyacente.

REFERENCIAS

Brazel SM, Sullivan TJ, Thorner PS, *et al*. Iris sector heterochromia as a marker for neural crest disease. *Arch Ophthalmol*. 1992;110(2):233-235.

Liu XZ, Newton VE, Read AP. Waardenburg syndrome type II: phenotypic findings and diagnostic criteria. *Am J Med Genet*. 1995;55(1):95-100.

Milunsky JM. Waardenburg syndrome type I. En: Pagon RA, Bird TC, Dolan CR, Stephens K, eds. *GeneReviews*. Seattle: University of Washington; 2004.

Radke P, Schimmenti LA, Schoonveld C, Bothun ED, Summers CG. The unique association of iris heterochromia with Hermansky-Pudlak syndrome. *J AAPOS.* 2013;17(5):542-544.

FIGURA 4-5. Heterocromía del iris. A. El iris del lado derecho está más pigmentado en este niño con melanosis ocular. **B.** Melanosis ocular sectorial.

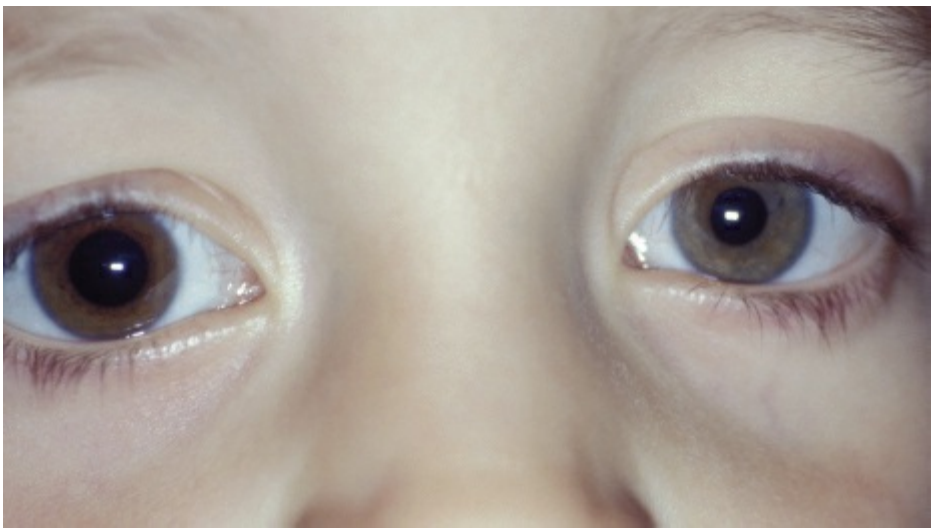


FIGURA 4-6. Síndrome de Horner congénito izquierdo. Nótense la pupila miótica, la ptosis leve y el iris hipopigmentado del lado izquierdo. La ptosis se nota mejor al observar la distancia entre el reflejo luminoso en la córnea y el borde palpebral.

COLOBOMA DEL IRIS

Etiología

- Defecto que suele ser bilateral inferonasal en el iris causado por el fracaso del cierre de la hendidura embrionaria durante la quinta semana de gestación.
- Puede ser parte de un espectro de anormalidades anatómicas del desarrollo, como microftalmia.
- Patrón de herencia autosómica dominante en alrededor de 20% de los casos.
- Pueden presentarse colobomas de iris atípicos localizados en otros sitios además de la región inferonasal, que pueden ser causados por anormalidades del desarrollo de la hialoides anterior y la membrana papilar, y no se asocian con colobomas del segmento posterior.
- Existen varias anomalías cromosómicas relacionadas con los colobomas, incluidas trisomía 13, 4p-, 11q-13r y 18r.
- Hay varios síndromes asociados con colobomas uveales, de los cuales el más notable es el síndrome CHARGE (coloboma del ojo o anomalías del sistema nervioso central, defectos cardiacos, atresia de coanas, retraso en el crecimiento o el desarrollo, defectos urinarios o genitales, y anormalidades auriculares o sordera).
- Otros síntomas asociados incluyen el síndrome de Golz (hipoplasia dérmica focal), síndrome de nevo de células basales, síndrome sebáseo lineal, síndrome de Klinefelter y síndrome de Goldenhar.

Síntomas

- Pupila en forma de cerradura o foco.
- Los pacientes a menudo están asintomáticos si sólo está involucrado el iris.
- Los pacientes algunas veces refieren molestia por su aspecto cosmético.
- La agudeza visual depende de la afectación del segmento posterior.

Signos

- Defecto inferonasal, iris con forma de foco (**fig. 4-7**).
- El defecto colobomatoso también puede involucrar cuerpo ciliar, retina, coroides y nervio óptico. Las zónulas del cristalino pueden estar ausentes en un sector del coloboma.
- La participación puede ser asimétrica.
- Hay nistagmo presente en los casos con alteración concomitante bilateral del nervio óptico o de la mácula.

Diagnóstico diferencial

- Lesiones traumáticas en el iris.
- Después de iridectomía.
- Pupila ectópica.
- Corectopia.

Tratamiento

- Evaluación por un genetista en caso de encontrar otras anomalías congénitas o si se sospecha algún síndrome.
- Maximizar la agudeza visual con la corrección apropiada del error refractivo.
- Los lentes de contacto cosméticos (con detalle del iris) a menudo son útiles en caso de que haya problemas psicosociales, en especial en pacientes con iris de color claro.
- Anteojos resistentes al impacto, en particular en los casos con visión funcional sólo en un ojo.

Pronóstico

- El pronóstico visual depende de la participación del disco óptico y la mácula. El potencial visual es muy difícil de predecir sólo con base en la exploración clínica, incluso en casos con afección significativa del segmento posterior.
- La agudeza visual a menudo permanece estable después de que se ha maximizado.
- Riesgo de desprendimiento de retina.

REFERENCIAS

Deml B, Reis LM, Lemyre E, Clark RD, Kariminejad A, Semina EV. Novel mutations in PAX6, OTX2 and NDP in anophthalmia, microphthalmia and coloboma. *Eur J Hum Genet*. 2016;24(4):535-541.

Mets MB, Erzurum SA. Uveal tract in infants. En: Isenberg SJ, ed. *The Eye in Infancy.* 2nd ed. St. Louis, MO: Mosby; 1994:308-317.

Onwochei BC, Simon JW, Bateman JB, *et al*. Ocular colobomata. *Surv Ophthalmol*. 2000;45:175-194.

Takkar B, Chandra P, Kumar V, Agrawal R. A case of iridofundal coloboma with persistent fetal vasculature and lens subluxation. *J AAPOS*. 2016;20(2):180-182.

FIGURA 4-7. Coloboma de iris. A. Coloboma unilateral del iris. Defecto inferonasal en forma de foco en el iris del ojo izquierdo. **B.** Coloboma bilateral del iris.

QUISTES ESTROMALES DEL IRIS

Etiología

- Tal vez ocurre por secuestro de células epiteliales durante el desarrollo embriológico.
- Suele contener células caliciformes.

Síntomas

- Pueden crecer con el tiempo, obstruir el eje visual y causar disminución de la agudeza visual.
- Puede presentarse iritis con aumento de la PIO y fotofobia si el quiste fuga.
- A menudo se diagnostican durante la infancia.

Signos

- Quistes de aspecto claro a blanquecino en la superficie anterior del iris (**fig. 4-8**).
- Quistes rodeados de epitelio en la superficie anterior del iris con vasculatura visible.
- Pueden crecer, provocando disminución de la visión por obstrucción del eje visual, iritis (por fuga del quiste), descompensación corneal y glaucoma.

Diagnóstico diferencial

- Formación secundaria de quistes por implante epitelial por traumatismo o cirugía.
- Tumores sólidos del iris.
- Tumores del cuerpo ciliar.

Tratamiento

- El tratamiento de elección puede ser la escisión quirúrgica con iridectomía sectorial, ya que puede reducir el riesgo de fuga del quiste que cause iritis y elevación de la PIO, y se tendrá una mejor oportunidad de retirar el tumor en su totalidad, lo que disminuye el riesgo de recurrencia.

Pronóstico

- Reservado.

REFERENCIAS

Casey M, Cohen KL, Wallace DK. Recurrence of iris stromal cyst following aspiration and resection. *J AAPOS*. 2002;6(4):255-256.

Pochop P, Mahelková G, Cendelín J, Petrušková D. Early detection of recurrent primary iris stromal cyst using ultrasound biomicroscopy. *J AAPOS*. 2014;18(2):184-186.

Shields CL, Arepalli S, Lally EB, Lally SE, Shields JA. Iris stromal cyst management with absolute alcohol-induced sclerosis in 16 patients. *JAMA Ophthalmol*. 2014;132(6):703-708.
Shields JA, Shields CL, Lois N, Mercado G. Iris cysts in children: classification, incidence and management: the 1998 Torrence A Makley, Jr., lecture. *Br J Ophthalmol*. 1999;83(3):334-338.
Shields JA. Primary cysts of the iris. *Trans Am Ophthalmol Soc*. 1981;79:771-809.
Wiwatwongwana A, Ittipunkul N, Wiwatwongwana D. Ab externo laser photocoagulation for the treatment of spontaneous iris stromal cyst. *Graefes Arch Clin Exp Ophthalmol*. 2012;250(1):155-156.

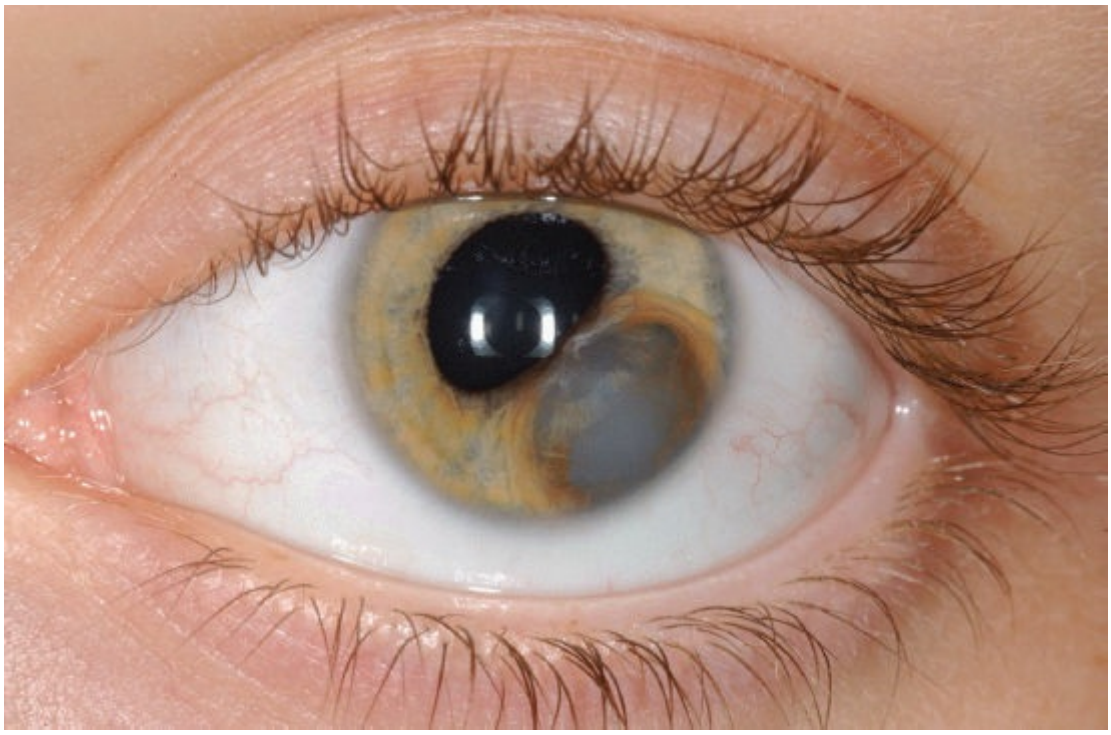


FIGURA 4-8. Quiste estromal del iris. Quiste de aspecto blanquecino, claro, en el estroma del iris. (Cortesía de Jerry Shields, MD).

XANTOGRANULOMA JUVENIL

Etiología

- Enfermedad de causa desconocida caracterizada por una proliferación anormal de histiocitos no Langerhans con células gigantes de Touton que se presenta de manera predominante en la lactancia y la infancia temprana.
- Ocurre con mayor frecuencia de forma unilateral.
- Es común en niños con neurofibromatosis tipo 1 (NF1).
- El nervio óptico, la retina y la coroides también pueden estar infiltrados.

Síntomas

- Puede causar hifema espontáneo con disminución de la visión y aumento de la PIO, agrandamiento de la córnea e inyección perilimbal y fotofobia.
- Los niños con lesiones cutáneas por XGJ deben tamizarse de rutina en busca de implicación ocular.

Signos

- Puede presentarse como lesiones vasculares, pequeñas, de color rojizo o amarillento, o en forma difusa, lo que causa heterocromía del iris (**fig. 4-9**).
- Hifema unilateral espontáneo o recurrente.
- Las lesiones cutáneas se observan como pápulas o nódulos pardos o anaranjados adquiridos. Las lesiones cutáneas son autolimitadas.

Diagnóstico diferencial

- Infiltrados por leucemia.
- Nódulos de Lisch.
- Manchas de Brushfield.
- Procesos mamilares del iris.

Tratamiento

- Biopsia de las lesiones cutáneas para confirmar el diagnóstico en pacientes con lesiones concomitantes en piel.
- Se puede realizar paracentesis de la cámara anterior en pacientes sin lesiones cutáneas.
- Evitar la biopsia de iris debido al alto riesgo de hemorragia.
- Se pueden utilizar esteroides tópicos o subconjuntivales como primera línea de

tratamiento.

- Se puede emplear radioterapia (sin que las dosis excedan los 500 cGy) si el tratamiento inicial no es exitoso y la tasa riesgo-beneficio es aceptable.

Pronóstico

- Bueno, con el diagnóstico y tratamiento oportunos.

REFERENCIAS

DeBarge LR, Chan CC, Greenberg SC, *et al*. Chorioretinal, iris, and ciliary body infiltration by juvenile xanthogranuloma masquerading as uveitis. *Surv Ophthalmol*. 1994;39(1):65-71.

Kontos G, Borooah S, Khan A, Fleck BW, Coupland SE. The epidemiology, clinical characteristics, histopathology and management of juvenile- and adult-onset corneoscleral limbus xanthogranuloma. *Graefes Arch Clin Exp Ophthalmol*. 2016;254(3):413-420.

Samara WA, Khoo CT, Say EA, *et al*. Juvenile xanthogranuloma involving the eye and ocular adnexa: tumor control, visual outcomes, and globe salvage in 30 patients. *Ophthalmology*. 2015;122(10):2130-2138.

Shields CL, Shields JA, Buchanon HW. Solitary orbital involvement with juvenile xanthogranuloma. *Arch Ophthalmol.* 1990;108(11):1587-1589.

Surapaneni KR, Wang AL, Burkat CN. Juvenile xanthogranuloma. *Ophthalmology*. 2015;122(5):870.

Zamir E, Wang RC, Krishnakumar S, *et al*. Juvenile xanthogranuloma masquerading as pediatric chronic uveitis: a clinicopathologic study. *Surv Ophthalmol*. 2001;46(2):164-171.

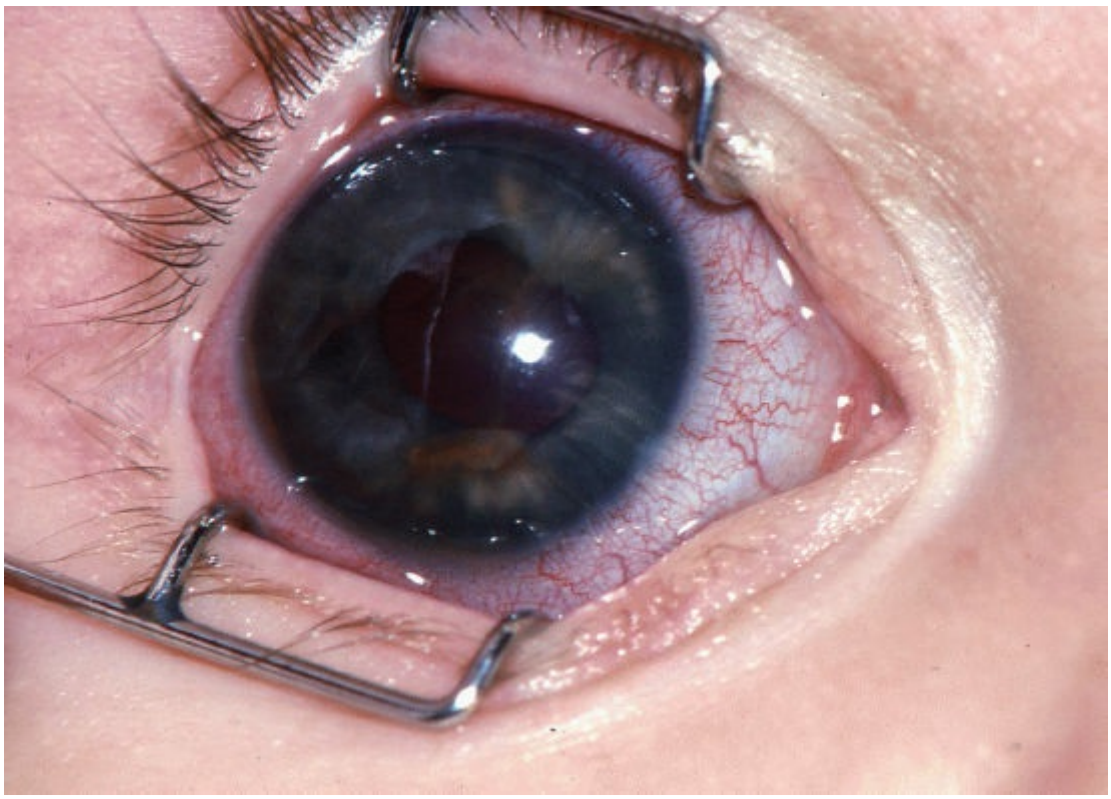


FIGURA 4-9. Xantogranuloma juvenil. Lesiones rojizas-amarillentas en el iris con signos de inflamación ocular previa. (Cortesía de Alex V. Levin, MD, MHSc, Wills Eye Hospital, Philadelphia).

NÓDULOS DE LISCH

Etiología

- Nódulos discretos en forma de domo, que corresponden a hamartomas melanocíticos en pacientes con NF1.
- Se presentan en niños afectados por NF1 con una incidencia aproximada igual a 10 veces la edad del niño en años, hasta los 9 años de edad.
- Son raros en la NF2.

Síntomas

- Los nódulos no afectan la visión de manera directa.

Signos

- Nódulos en forma de domo, bilaterales, que aparecen en cualquier parte de la superficie anterior del iris (incluido el ángulo cuando puede requerirse observación gonioscópica para verlos) (**fig. 4-10**).
- La mayoría de los nódulos es redonda, un tanto pigmentada (color pardo) y puede distribuirse más en la superficie inferior del iris que en la superior.
- La NF1 en ocasiones se asocia con exoftalmos pulsátil, secundario a la ausencia del ala mayor del hueso esfenoides y neuroma plexiforme del párpado, lo que causa una deformidad en S en el párpado superior en la infancia temprana.

Diagnóstico diferencial

- Nevos del iris.
- Manchas de Brushfield.
- Xantogranuloma juvenil.
- Procesos mamilares del iris.

Tratamiento

- La observación de nódulos de Lisch en un niño sin diagnóstico de NF1 amerita un abordaje en busca de la enfermedad, así como evaluación de los familiares.

Pronóstico

- Depende de la presencia o ausencia de anormalidades concomitantes asociadas con NF, como los gliomas del nervio óptico.

REFERENCIAS

Friedman JM. Neurofibromatosis 1. En: Pagon RA, Bird TC, Dolan CR, Stephens K, eds. *GeneReviews*. Seattle: University of Washington; 2009.
Jett K, Friedman JM. Clinical and genetic aspects of neurofibromatosis 1 [review]. *Genet Med.* 2010;12(1):1-11.

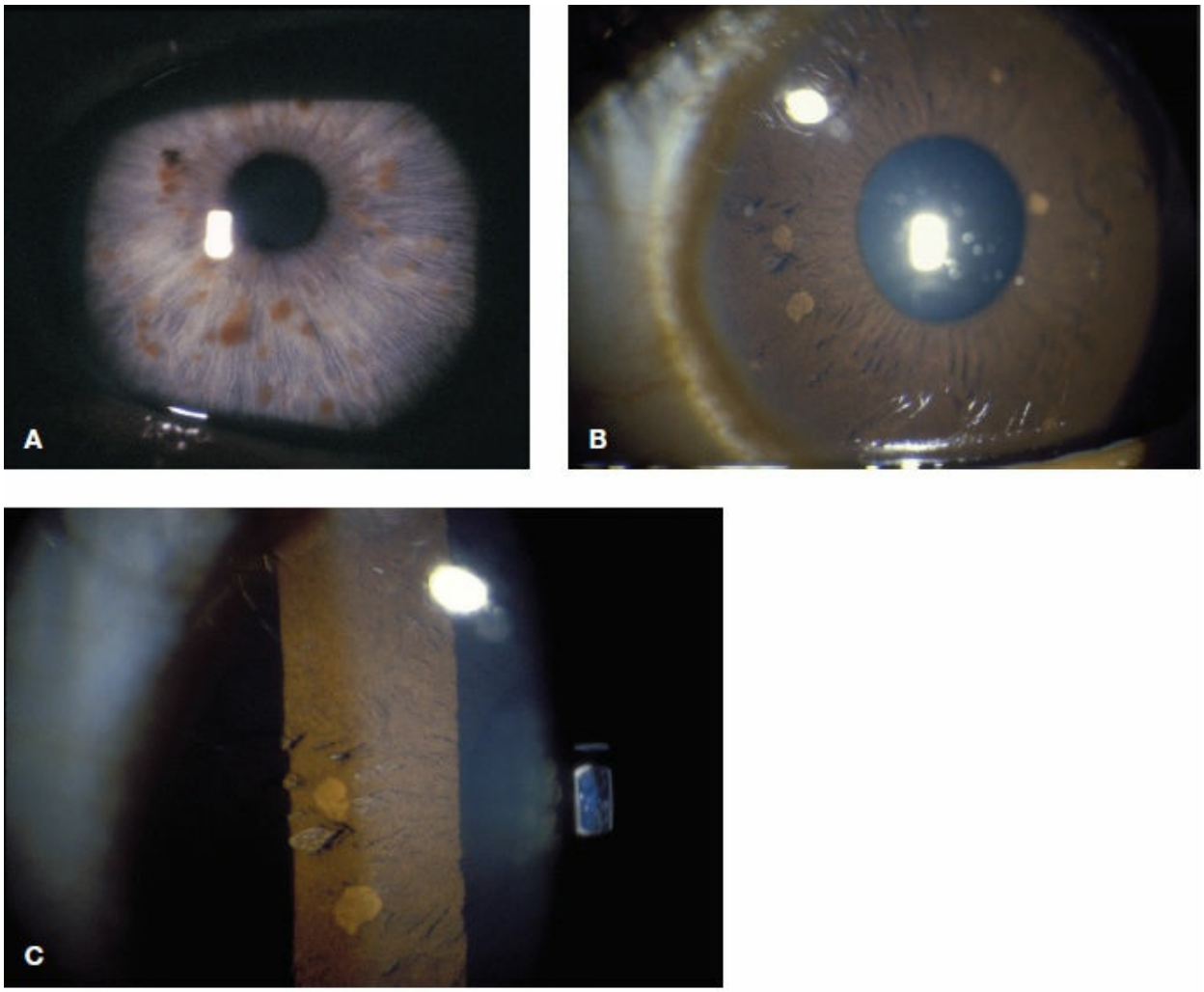


FIGURA 4-10. Nódulos de Lisch. Nódulos pequeños, un tanto pigmentados, en forma de domo, en la superficie anterior del iris de un paciente caucásico (**A**) y de un paciente afroamericano (**B**). **C**. Fotografía con lámpara de hendidura de los nódulos de Lisch en la superficie anterior del iris de un paciente afroamericano.

MELANOSIS OCULAR (MELANOCITOSIS OCULAR)

Etiología

- Congénita.
- Aumento en el número de melanocitos en iris, esclerótica, úvea y tejidos circundantes. Los melanocitos están localizados en forma profunda dentro de la esclerótica, lo que ocasiona una pigmentación grisácea en lugar de la pigmentación parda normal que suele asociarse con la melanina.

Síntomas

- Aumento de la pigmentación del iris; decoloración de la esclerótica.
- Por lo regular ningún síntoma, a menos que se asocie con aumento de la PIO o melanoma maligno.

Signos

- Decoloración congénita, grisácea, de la esclerótica, el iris y el tracto uveal (**fig. 4-11**). La conjuntiva no está involucrada.
- La mayoría de las veces es unilateral, pero puede presentarse en forma bilateral.
- También puede estar involucrada la piel del párpado. Algunos pacientes, en especial aquellos de ascendencia asiática, pueden tener un aumento asociado de la pigmentación del párpado y la piel adyacente (melanocitosis oculodérmica, nevo de Ota), que puede verse de color pardo, azuloso, o negro, sin otras anormalidades cutáneas (**fig. 4-12**).

Diagnóstico diferencial

- Parches bilaterales de pigmentación escleral grisácea comunes en niños asiáticos y afroamericanos (que no tienen significancia clínica).
- Nevo congénito nevocelular de los párpados.
- Nevos conjuntivales.
- Melanosis de la piel y la esclerótica en ocasiones asociada con el síndrome de Sturge-Weber y el síndrome de Klippel-Trenaunay-Weber.

Tratamiento

- Con el aumento de la pigmentación intraocular se presenta un incremento en el riesgo de glaucoma y melanoma maligno.
- Tamizaje anual en busca de glaucoma y exploración de fondo de ojo bajo dilatación para descartar melanoma uveal.

Pronóstico

- Depende de la presencia o ausencia de glaucoma y melanoma maligno.

REFERENCIAS

Chernoff KA, Schaffer JV. Cutaneous and ocular manifestations of neurocutaneous syndromes. *Clin Dermatol*. 2016;34(2):183-204.

Daitch Z, Shields CL, Say EA, Mashayekhi A, Shields JA. Sub-millimeter choroidal melanoma detection by enhanced depth imaging optical coherence tomography in a patient with oculodermal melanocytosis. *Retin Cases Brief Rep*. 2016;10(1):6-10.

Ellis FD. Selected pigmented fundus lesions of children. *J AAPOS*. 2005;9(4):306-314.

Gray ME, Shaikh AH, Corrêa ZM, Augsburger JJ. Primary uveal melanoma in a 4-year-old black child. *J AAPOS*. 2013;17(5):551-553.

Honavar SG, Shields CL, Singh AD, *et al*. Two discrete choroidal melanomas in an eye with ocular melanocytosis [review]. *Surv Ophthalmol*. 2002;47(1):36-41.

Mashayekhi A, Kaliki S, Walker B, *et al*. Metastasis from uveal melanoma associated with congenital ocular melanocytosis: amatched study. *Ophthalmology*. 2013;120(7):1465-1468.

Shields CL, Kaliki S, Livesey M, *et al*. Association of ocular and oculodermal melanocytosis with the rate of uveal melanoma metastasis: analysis of 7872 consecutive eyes. *JAMA Ophthalmol*. 2013;131(8):993-1003.

Shields CL, Nickerson SJ, Al-Dahmash S, Shields JA. Waardenburg syndrome: iris and choroidal hypopigmentation: findings on anterior and posterior segment imaging. *JAMA Ophthalmol*. 2013;131(9):1167-1173.

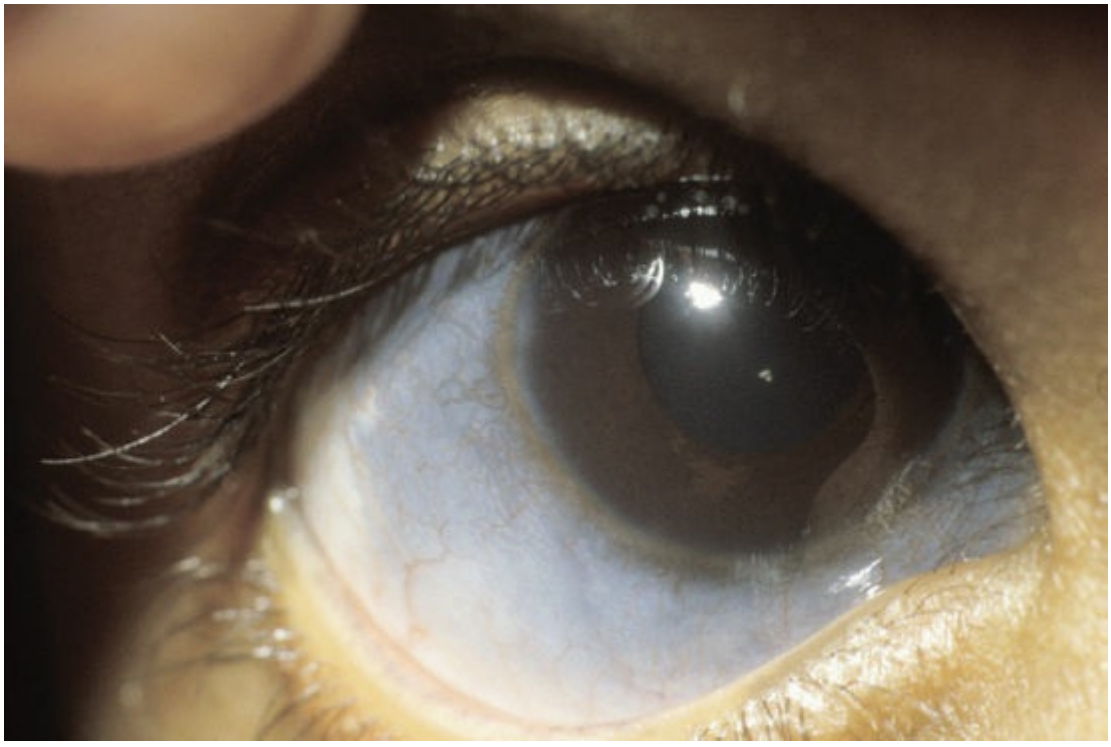


FIGURA 4-11. Melanocitosis ocular. Decoloración grisácea de la esclerótica.

FIGURA 4-12. Melanocitosis oculodérmica. Nótese el aumento en la pigmentación de la esclerótica, los párpados y la piel adyacente en el lado izquierdo.

MEMBRANA PUPILAR PERSISTENTE

Etiología

- Anormalidad común del desarrollo del iris.
- Es resultado de una involución incompleta de la túnica vasculosa lentis anterior (que suele comenzar a involucionar al inicio del tercer trimestre).

Síntomas

- No es de importancia visual significativa en casi todos los ojos, excepto en aquellos con involucro más grave.

Signos

- Las membranas se adhieren al collarete del iris, pueden estar flotantes, o cruzar la pupila y adherirse al lado opuesto del iris o a la superficie anterior del cristalino (lo que puede ser un área extensa) (**fig. 4-13**).
- Puede asociarse con catarata (por lo regular de localización central), microcórnea, megalocórnea, microftalmos y coloboma.

Diagnóstico diferencial

- Uveítis fibrinosa anterior.
- Ectopia de cristalino y pupila.

Tratamiento

- En los raros casos en los que la visión está afectada por membranas pupilares persistentes, por lo regular la terapia médica (dilatación pupilar y terapia para la ambliopía) es adecuada.
- En el pasado se han intentado las intervenciones quirúrgicas (incluidos la iridectomía, el retiro de la membrana y terapia con láser) con tasas de éxito variables.

Pronóstico

- Por lo regular es muy bueno sin tratamiento.

REFERENCIAS

Kothari M, Mody K. Excision of persistent pupillary membrane using a suction cutter. *J Pediatr Ophthalmol Strabismus*. 2009;46(3):187.

Kurt E. A patient with bilateral persistent pupillary membrane: a conservative approach. *J Pediatr Ophthalmol Strabismus*. 2009;46(5):300-302.

Meyer-Rüsenberg B, Thill M, Vujancevic S, *et al*. Conservative management of bilateral persistent pupillary membranes with 18 years of follow-up. *Graefes Arch Clin Exp Ophthalmol*. 2010;248(7):1053-1054.

FIGURA 4-13. Membrana pupilar persistente que cruza la pupila y se une a la superficie anterior del cristalino. (Cortesía de Alex V. Levin, MD, MHSc, Wills Eye Hospital, Philadelphia).

SINEQUIAS POSTERIORES

Etiología

- Adherencias congénitas que van desde el borde del iris hacia la cápsula del cristalino. Pueden presentarse adherencias congénitas asociadas con catarata, inflamación intrauterina y aniridia. También pueden representar remanentes aislados de la túnica vasculosa lentis (que son benignos).
- Las adherencias adquiridas son más comunes y se asocian con más frecuencia con iridociclitis.

Síntomas

- Los pacientes suelen estar asintomáticos, a menos que haya iridociclitis asociada o sarcoidosis activa.

Signos

- Alteración en la forma de la pupila.
- Adherencias entre el borde del iris y la cápsula del cristalino (**fig. 4-14**).
- Las sinequias congénitas pueden estar asociadas con catarata polar anterior pequeña en el punto donde el iris se inserta en la cápsula del cristalino.
- A menudo se nota pigmento en la superficie de la cápsula anterior del cristalino con un patrón circular luego de que se rompen las sinequias intraoculares inflamatorias.

Diagnóstico diferencial

- Membrana pupilar persistente.
- Las sinequias adquiridas también pueden asociarse con sarcoidosis, con nódulos de Koeppe o Busacca.

Tratamiento

- Las sinequias congénitas con catarata polar anterior pueden estar relacionadas con hipermetropía y astigmatismo y ambliopía anisometrópica.
- El tratamiento farmacológico con gotas oftálmicas para dilatar la pupila a menudo puede romper con éxito las sinequias recién formadas.
- En ocasiones se requiere sinequiodiálisis quirúrgica cuando hay sinequias posteriores presentes que abarcan una porción significativa de la circunferencia de la apertura pupilar o cuando hay riesgo de cierre angular.

REFERENCIAS

Kadayifçilar S, Eldem B, Tumer B. Uveitis in childhood. *J Pediatr Ophthalmol Strabismus*. 2003;40(6):335-340.
Levy-Clarke GA, Nussenblatt RB, Smith JA. Management of chronic pediatric uveitis [review]. *Curr Opin Ophthalmol*. 2005;16(5):281-288.

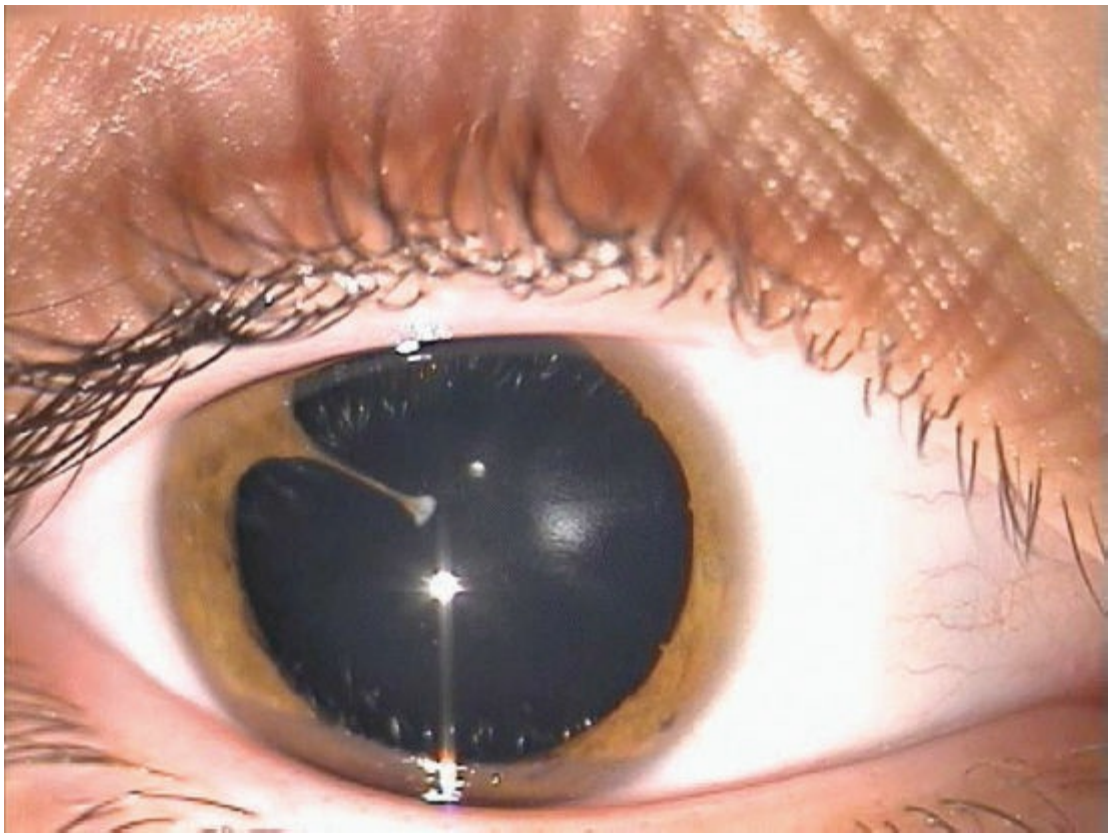


FIGURA 4-14. Sinequias posteriores. Adherencia entre el iris y la superficie anterior del cristalino. (Cortesía de Jonathan Salvin, MD).

ANOMALÍA DE AXENFELD-RIEGER

Etiología

- Parte de un grupo de defectos del segmento anterior (antes conocidos como disgenesia mesodérmica) con superposición tanto genotípica como fenotípica.
- Anormalidades de la pupila y el iris asociadas con desplazamiento anterior de la línea de Schwalbe con bandas de iris que se extienden hacia la córnea (anomalía de Axenfeld).
- El patrón de herencia autosómico dominante es el más común.
- Se denomina síndrome de Rieger si está asociada con anomalías dentales y óseas.
- Se han identificado mutaciones en el gen *RIEG1/PITX2* (gen que regula la expresión de otros genes durante el desarrollo embrionario) en el cromosoma 4q25.
- Las mutaciones en el gen *FOXC1* (gen de factor de transcripción) también se asocian con esta condición.

Síntomas

- Iris o pupila con forma anormal.
- Fotofobia secundaria a iridodisgenesia significativa.

Signos

- Procesos del iris prominentes que se insertan en una línea de Schwalbe desplazada en forma anterior (**fig. 4-15**); puede haber adelgazamiento del estroma del iris, iridodisgenesia bilateral con transiluminación del iris, sinequias anteriores periféricas, así como pupila excéntrica y desplazada.

Diagnóstico diferencial

- Embriotoxon posterior.
- Anomalía de Peters.
- Pupila ectópica.

Tratamiento

- Hay 50% de riesgo de desarrollar glaucoma; se requiere monitoreo apropiado y oportuno para detectar glaucoma, incluida la gonioscopia.
- No hay tratamiento para las anormalidades subyacentes.
- Uso de anteojos de sol para los síntomas de fotofobia.
- Lentes de contacto cosméticos para los reflejos y las inconformidades respecto a la

cosmesis.

- Se requiere evaluación genética en caso de sospechar afección sistémica.

Pronóstico

- Depende de la implicación del segmento anterior y la presencia de glaucoma.

REFERENCIAS

Cella W, de Vasconcellos JP, de Melo MB, *et al*. Structural assessment of PITX2, FOXC1, CYP1B1, and GJA1 genes in patients with Axenfeld-Rieger syndrome with developmental glaucoma. *Invest Ophthalmol Vis Sci*. 2006;47(5):1803-1809.

Micheal S, Siddiqui SN, Zafar SN, *et al*. Whole exome sequencing identifies a heterozygous missense variant in the PRDM5 gene in a family with Axenfeld-Rieger syndrome. *Neurogenetics*. 2016;17(1):17-23.

Singh DV, Sharma YR, Azad RV, *et al*. Familial ectopia lentis with Axenfeld-Rieger anomaly. *J Pediatr Ophthalmol Strabismus*. 2007;44(1):59-61.

Yi K, Walden PG, Chen TC. What's your diagnosis? Axenfeld-Rieger anomaly without glaucoma. *J Pediatr Ophthalmol Strabismus*. 2007;44(6):333, 355.

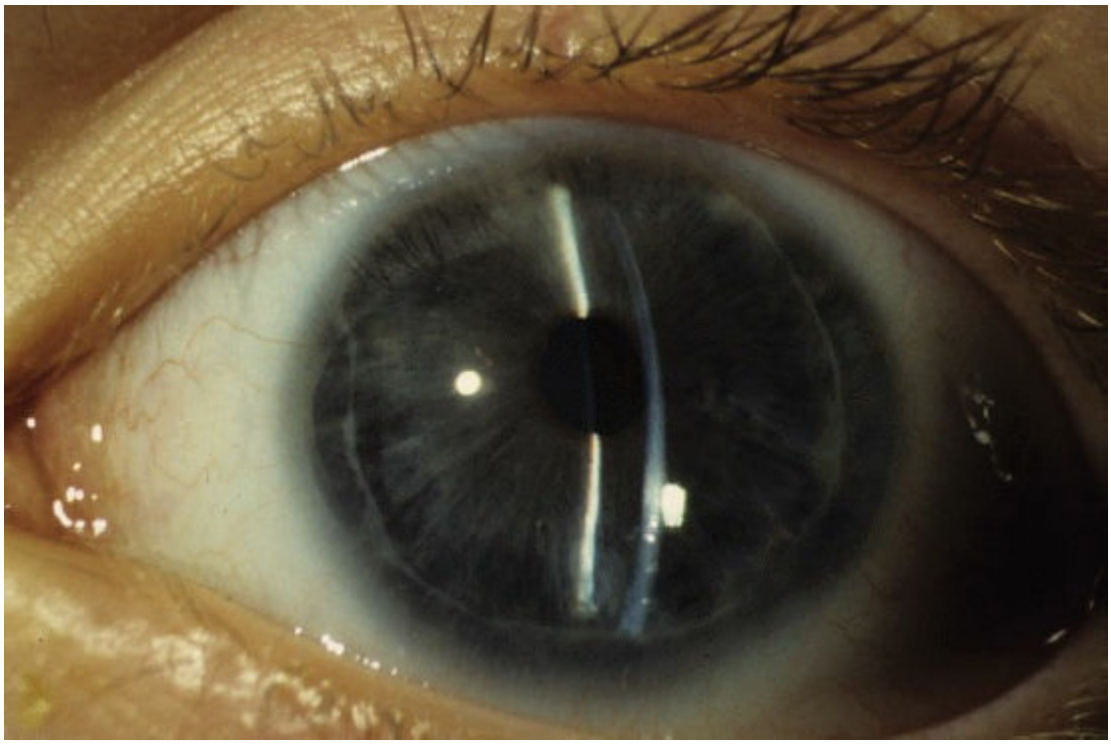


FIGURA 4-15. Anomalía de Axenfeld-Rieger. Procesos del iris que se insertan en una línea de Schwalbe desplazada en forma anterior. (Cortesía de Alex V. Levin, MD, MHSc, Wills Eye Hospital, Philadelphia).

FLÓCULOS DEL IRIS

Etiología

- Surgen del epitelio pigmentado del iris (congénitos).

Síntomas

- Rara vez causan síntomas visuales.

Signos

- Lesiones esféricas o en forma de lágrima por encima de la pupila (**fig. 4-16**).

Diagnóstico diferencial

- Quistes estromales del iris.

Tratamiento

- Pueden retirarse por medios quirúrgicos.

Pronóstico

- Pronóstico visual excelente.
- Se asocian con mutación en el gen *ACTA2* y/o en el gen *MYH11* (gen del músculo liso).
- Estos defectos genéticos se asocian con aneurisma familiar y disección de la aorta torácica (ADAT) (**fig. 4-17**).
- Se requiere seguimiento a largo plazo para detectar ADAT, ya que existe un caso reportado de ADAT 55 años después del diagnóstico de flóculos del iris.

REFERENCIAS

Shields JA, Magrath GN, Shields C, *et al*. Dissecting aortic aneurysm 55 years after diagnosis of iris floccule. *Ocul Oncol Pathol.* 2016;2(4):222-225.

Shields JA, Shields CL, Lois N, Mercado G. Iris cysts in childhood: classification, incidence, and management. *Br J Ophthalmol.* 1999;83:334-338.

Willoughby CE, McGimpsey SJ, McConnell V. Iris flocculi are an ocular marker of smooth muscle-actin (ACTA2) mutation in familial thoracic aortic aneurysms leading to acute aortic dissections (TAAD). *Investigative Ophthalmol Vis Sci.* 2008;9(13):3121.

FIGURA 4-16. Flóculos del iris por encima de la pupila. (Cortesía de Jerry Shields, Wills Eye Hospital).

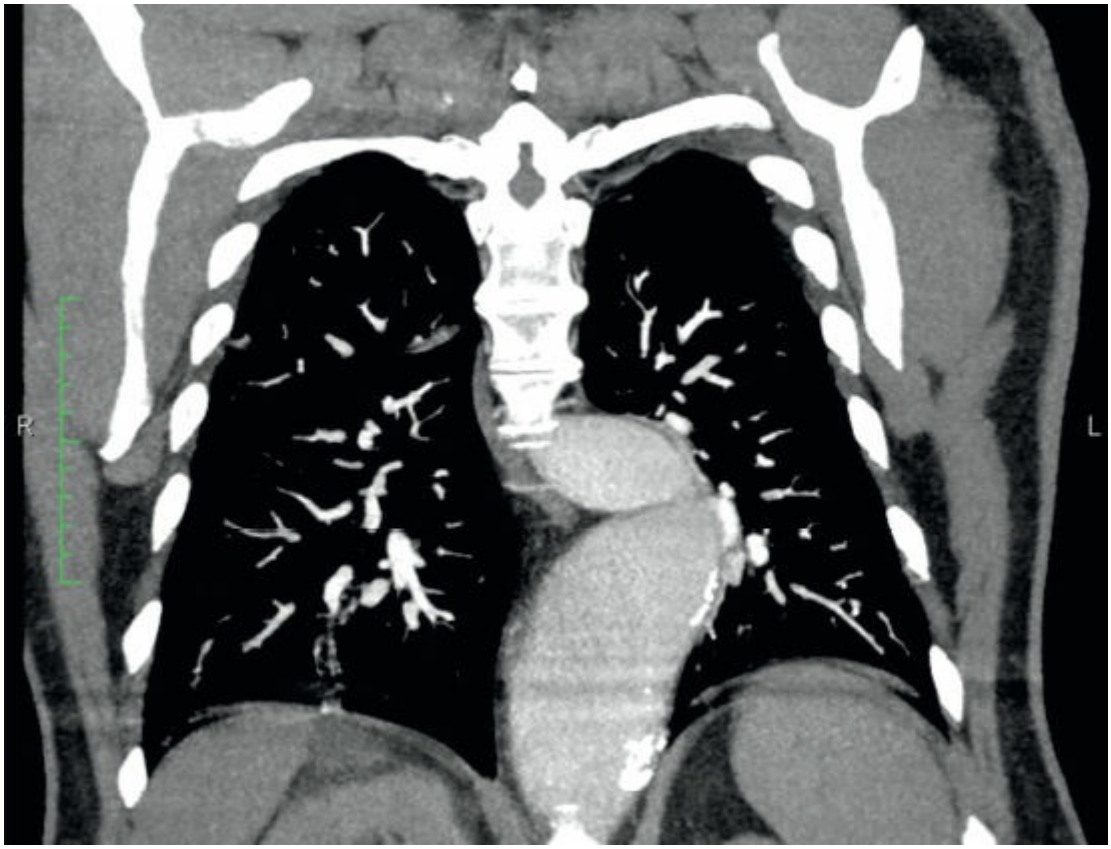


FIGURA 4-17. Aneurisma y disección de la aorta torácica (ADAT). (Cortesía de Jerry Shields, Wills Eye Hospital).

CAPÍTULO 5

Anomalías del cristalino

Caroline DeBenedictis

CATARATAS CONGÉNITAS Y DEL DESARROLLO

Una catarata es una opacidad del cristalino dentro del ojo. Las cataratas congénitas están presentes al nacimiento o poco después del mismo, mientras que las cataratas del desarrollo progresan durante la infancia. Pueden ser unilaterales o bilaterales, y causar obstrucción del eje visual. Esto conduce a ambliopía, disminución de la agudeza visual o ceguera (**fig. 5-1**).

Etiología

- La prevalencia es de 1 a 4.24 por cada 10 000 niños.
- Idiopáticas (60% casos bilaterales, 80% casos unilaterales).
- Familiares (30% de los casos).
- Morfologías más comunes: catarata total (31%), nuclear (27%), subcapsular posterior (27%).
- Enfermedades genéticas y metabólicas asociadas con cataratas:
  - Galactosemia
  - Síndrome de Alport
  - Enfermedad de Fabry
  - Distrofia miotónica
  - Diabetes mellitus

- Trisomía 21
- Trisomía 18
- Trisomía 13

- Las enfermedades sistémicas asociadas con cataratas incluyen:
  - Artritis idiopática juvenil
  - Lupus eritematoso sistémico
  - Neoplasias
- Las anormalidades oculares relacionadas con cataratas incluyen:
  - Aniridia
  - Vítreo primario hiperplásico persistente
  - Disgenesia del segmento anterior
- Las infecciones maternas asociadas con catarata incluyen:
  - Rubéola
  - Citomegalovirus
  - Varicela
  - Virus del herpes simple
  - Toxoplasmosis
  - Sífilis

Signos y síntomas

- Grado variable de opacidad del cristalino (desde pequeñas manchas hasta opacidad total).
- Variación en los cambios de coloración (manchas oscuras, decoloración blanquecina, leucocoria total).
- Disminución de la agudeza visual.
- Reflejo rojo asimétrico, reducido o ausente.
- Nistagmo.
- Fotofobia.
- Estrabismo.
- Incumplimiento de los hitos del desarrollo.
- Mal desarrollo visual en lactantes.
- Pobre función visual en niños mayores.

Evaluación diagnóstica

- Historia clínica detallada con atención específica a los antecedentes familiares,

traumatismos, uso tópico o sistémico de esteroides, exposición a radiación, infección materna, enfermedad sistémica en el niño, y cambios visuales o hitos del desarrollo visual.

- La exploración física incluye una valoración oftalmológica completa, con medición de la agudeza visual, exploración en lámpara de hendidura, dilatación pupilar, retinoscopia y oftalmoscopia indirecta.
- Ultrasonido modo B.
- Los lactantes pueden requerir anestesia general para una exploración completa.
- Exploración física completa con atención en los hitos del crecimiento y desarrollo, así como referencia apropiada para pruebas genéticas, infecciosas y metabólicas.

Tratamiento

- Las cataratas de importancia visual significativa requieren cirugía con o sin implante de lente intraocular: catarata > 3 mm, catarata densa, catarata que impide la refracción, mal reflejo rojo asociado con nistagmo o estrabismo.
- Las cataratas congénitas de importancia visual significativa requieren iniciar el tratamiento en las primeras 4 a 8 semanas de vida, según la lateralidad.
- Las cataratas del desarrollo en niños menores de 7 años de edad requieren inicio del tratamiento en las primeras semanas tras el diagnóstico para evitar el desarrollo o el retraso en el tratamiento de la ambliopía.
- Las cataratas parciales pueden requerir cirugía o manejarse por medios médicos (anteojos, parche ocular, dilatación pupilar), lo que depende de la extensión de la catarata y los riesgos quirúrgicos. Si la agudeza visual se puede medir de forma precisa y mejorar de 20/50, se debe considerar el manejo médico. Si la agudeza visual no puede medirse en forma precisa o es de 20/50, o peor, considerar la cirugía.
- La corrección del error refractivo afáquico posoperatorio (anteojos o lentes de contacto) debe iniciarse tan pronto como sea posible después de la cirugía, con el tratamiento apropiado para la ambliopía.
- Referencia del paciente, según sea apropiado, para evaluación y tratamiento de cualquier enfermedad subyacente.

Pronóstico

- Depende de la edad al momento del diagnóstico, la morfología, la lateralidad, la enfermedad ocular o sistémica concomitante, así como las complicaciones quirúrgicas.
- En niños pequeños el pronóstico posoperatorio depende del apego al tratamiento de la ambliopía.

REFERENCIAS

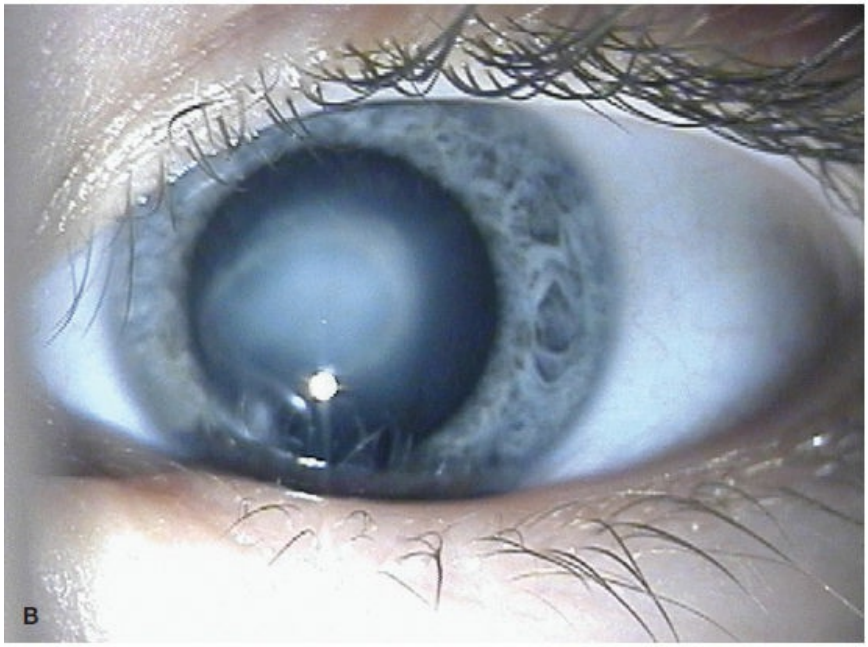
Amaya L, Taylor D, Russell-Eggitt I, *et al*. The morphology and natural history of childhood cataracts. *Surv Ophthalmol*. 2003;48:125-144.

Lim Z, Rubab S, Chan YH, *et al*. Pediatric cataract: the Toronto experience-etiology. *Am J Ophthalmol*. 2010;149(6):887-892.

Lin AA, Buckley EG. Update on pediatric cataract surgery and intraocular lens implantation. *Curr Opin Ophthalmol*. 2010;21(1):55-59.

Wu X, Long E, Lin H, *et al*. Prevalence and epidemiological characteristics of congenital cataract: a systematic review and meta-analysis. *Sci Rep*. 2016;6:28564.

A


B

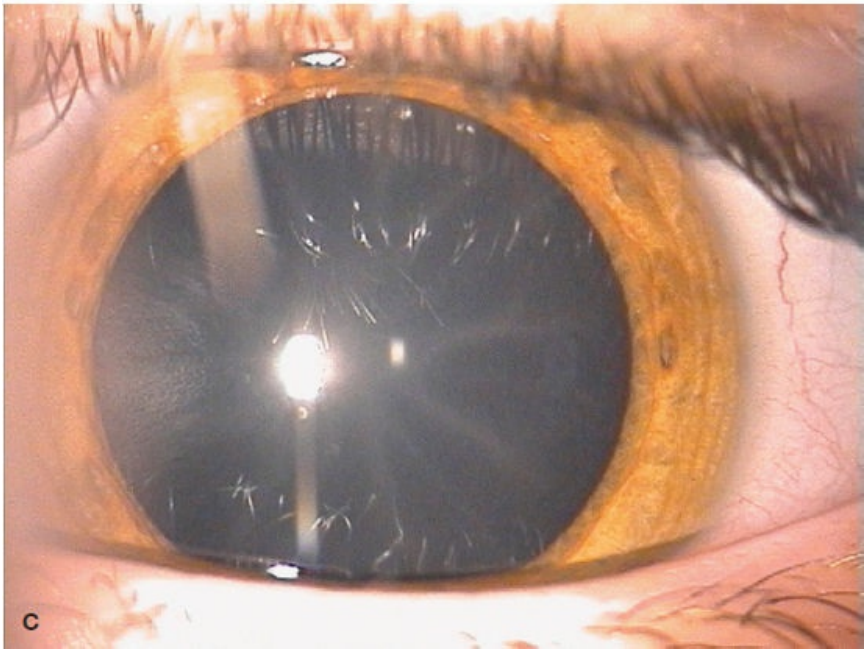

C

FIGURA 5-1. Catarata congénita. A. Catarata polar anterior: opacidad central anterior del cristalino, por lo general de menos de 1 mm de diámetro. Rara vez tienen importancia visual significativa. **B.** Catarata nuclear congénita: opacidad nuclear central grande. Esta catarata es de importancia visual significativa y requiere tratamiento quirúrgico. **C.** Catarata estelar congénita: opacidad cortical del cristalino en forma estrellada o de picos. Al inicio esta puede no ser visualmente significativa, pero progresar a una opacidad total.

ECTOPIA DEL CRISTALINO

La ectopia del cristalino (ectopia lentis) es un desplazamiento del mismo (fig. 5-2). La subluxación se define como una dislocación parcial, donde parte del cristalino permanece unido al cuerpo ciliar a través de las zónulas. La luxación es el desprendimiento total del cristalino del cuerpo ciliar.

Etiología

- Traumatismo.
- Congénita.
- Condiciones oculares:
  - Ectopia simple del cristalino
  - Ectopia de cristalino y pupila
  - Esferofaquia/microesferofaquia
  - Aniridia
  - Coloboma del iris
  - Glaucoma congénito
  - Retinosis pigmentaria
  - Síndrome de Axenfeld-Rieger
  - Meduloepitelioma ciliar
  - Glaucoma por bloqueo ciliar
- Enfermedades sistémicas asociadas con ectopia del cristalino:
  - Síndrome de Marfan
  - Homocistinuria
  - Síndrome de Weill-Marchesani
  - Síndrome de Ehlers-Danlos
  - Deficiencia de sulfito oxidasa
  - Hiperlisinemia
  - Sífilis congénita
  - Síndrome de Crouzon
  - Enfemedad de Apert
  - Distrofia miotónica

Síntomas

- Disminución leve a grave de la agudeza visual debida a cambios progresivos o

agudos en el error refractivo.

- Dolor asociado con el glaucoma por bloqueo pupilar.

Signos

- Desplazamiento parcial del cristalino en forma posterior o anterior.
- Desplazamiento total del cristalino hacia la cámara anterior o el polo posterior.
- Glaucoma por bloqueo pupilar.
- Errores refractivos irregulares inducidos (astigmatismo irregular, miopía elevada o afaquia).
- Ambliopía.
- Iridodonesis.

Evaluación diagnóstica

- Historia clínica detallada para determinar la etiología, con especial atención en traumatismos recientes a la cabeza, órbita o el ojo.
- Exploración ocular completa, incluidos agudeza visual, exploración en lámpara de hendidura y exploración de fondo de ojo bajo dilatación pupilar.
- Estudios genéticos, metabólicos y/o infecciosos, según sea apropiado, una vez descartado el traumatismo.

Tratamiento

- Corrección refractiva con anteojos.
- Manejo de la ambliopía.
- Lensectomía con anteojos afáquicos o lentes de contacto.
- Lensectomía con implante de lente intraocular siempre que sea posible.
- Tratamiento de padecimientos oculares secundarios (es decir, glaucoma por bloqueo pupilar).
- Referencia al especialista apropiado para evaluación y tratamiento de condiciones médicas subyacentes.

Pronóstico

- El 90% de los pacientes tiene una agudeza visual de 20/40 o mejor tras la cirugía con la corrección refractiva apropiada.

REFERENCIAS

Colley A, Lloyd IC, Ridgway A, *et al*. Ectopia lentis et pupillae; the genetic aspects and differential diagnosis. *J Med Genet*. 1991;28(11):791-794.

Gupta NK, Simon JW, Walton DS, *et al*. Bilateral ectopia lentis as a presenting feature of medulloepithelioma. *JAAPOS*. 2001;5(4):255-257.
Neely DE, Plager DA. Management of ectopia lentis in children. *Ophthalmol Clin North Am*. 2001;14(3): 493-499.
Young TL. Ophthalmic genetics/inherited eye disease. *Curr Opin Ophthalmol*. 2003;14(5):296-303.

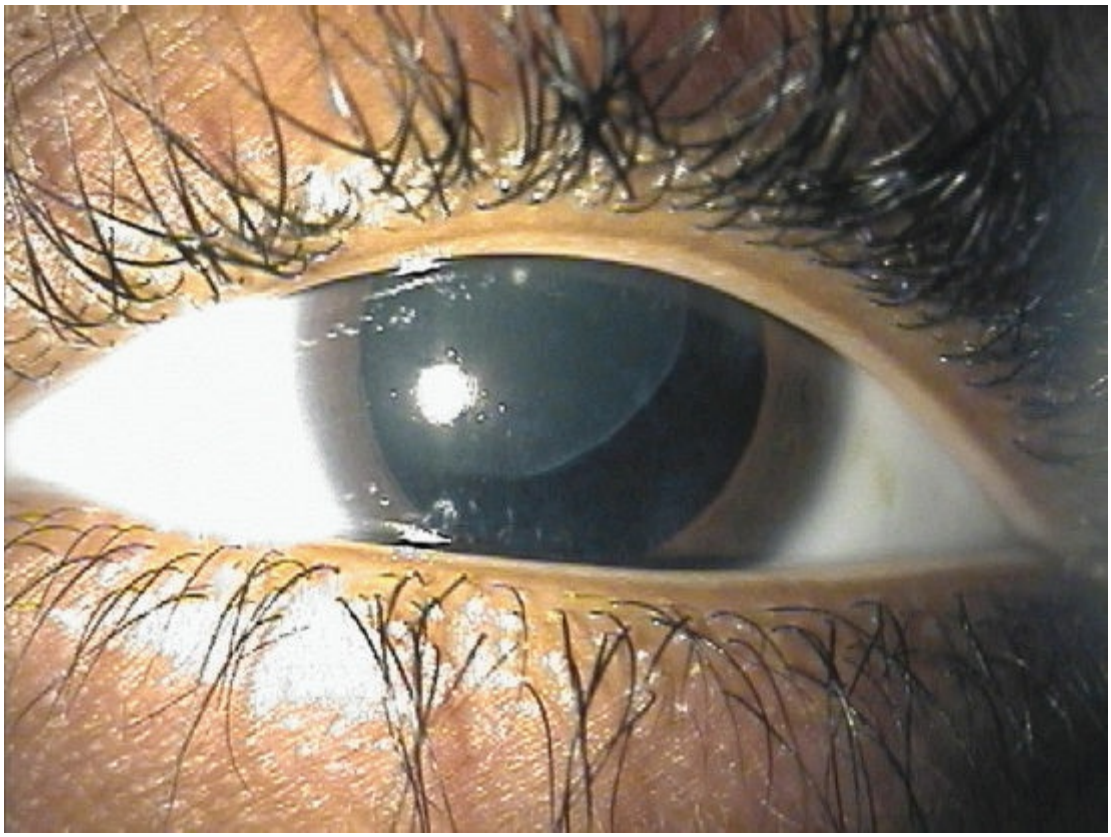


FIGURA 5-2. Ectopia del cristalino: dislocación del cristalino en dirección superonasal, observada con más frecuencia en el síndrome de Marfan.

LENTICONO ANTERIOR

El lenticono anterior es una protrusión anterior del cristalino a través de una porción débil o delgada de la cápsula anterior, a menudo asociada con opacidad del cristalino (fig. 5-3).

Etiología

- Puede estar asociado con catarata subcapsular o polar anterior.
- Síndrome de Alport, un trastorno hereditario (ligado a X en 85% de los casos) con nefritis hemorrágica y pérdida neurosensorial de la audición.
- Traumatismo.

Síntomas

- Si es pequeño (< 2-3 mm) puede no causar síntomas.
- Visión borrosa o ambliopía inducida.

Signos

- Por lo regular es bilateral.
- Protrusión central, cónica, de la cápsula anterior del cristalino observada en la lámpara de hendidura (fig. 5-3).
- Aspecto de "gota de aceite" central a la exploración del reflejo rojo.
- Errores refractivos inducidos miópicos o astigmáticos.
- Cambios de la coloración, como un reflejo rojo blanquecino.

Diagnóstico

- Historia clínica detallada, incluidos antecedentes familiares de síndrome de Alport.
- Exploración oftalmológica completa, incluidos agudeza visual, exploración en lámpara de hendidura, exploración de fondo de ojo bajo dilatación pupilar, retinoscopia y refracción.
- Referencia para evaluación nefrológica y auditiva apropiadas.

Tratamiento

- Corrección refractiva.
- Manejo de la ambliopía.
- Dilatación pupilar farmacológica para opacidades pequeñas.
- Extracción de catarata en caso de que la opacidad sea de importancia visual

significativa.

- Lensectomía de cristalino claro si no es posible mejorar la visión con corrección refractiva o dilatación pupilar.
- Tratamiento de la enfermedad nefrológica sistémica subyacente.
- Manejo de la pérdida de la audición.

Pronóstico

- Es posible una buena visión con el diagnóstico temprano, observación cercana y extracción de catarata cuando esté indicada.

REFERENCIAS

Flinter F. Alport's syndrome. *J Med Genet*. 1997;34:326-330.

Savige J, Sheth S, Leys A, *et al*. Ocular features in Alport syndrome: pathogenesis and clinical significance. *Clin J Am Soc Nephrol*. 2015;10(4):703-709.

Trivedi R, Wilson ME. Anterior lenticonus in Alport syndrome. In: Wilson ME, Trivedi R, Pandey S, eds. *Pediatric Cataract Surgery; Techniques, Complications, and Management*. Philadelphia, PA: Lippincott Williams & Wilkins; 2005:194-198.

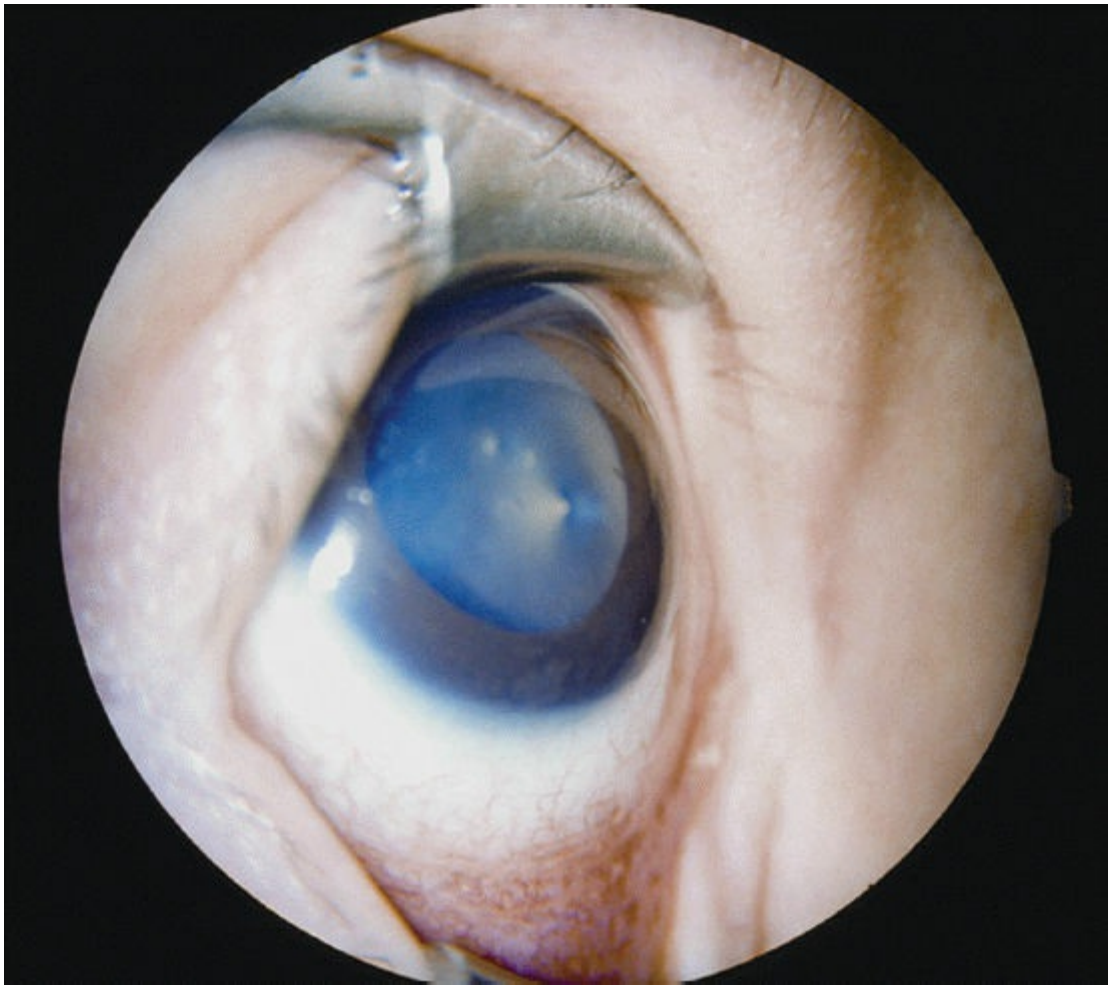


FIGURA 5-3. Lenticono anterior.

LENTICONO POSTERIOR

El lenticono posterior es un adelgazamiento de la cápsula posterior con abombamiento posterior asociado de la cápsula central y material cortical del cristalino (fig. 5-4). La opacidad posterior del cristalino es progresiva y puede llegar a formar cataratas subcapsulares posteriores totales. A menudo, al momento de la cirugía de catarata hay un agujero asociado en la cápsula posterior que puede ocasionar prolapso del vítreo durante la cirugía.

Etiología

- Congénito.
- Hereditario (ligado a X o autosómico dominante).

Síntomas

- No suele haber síntomas tempranos.
- Disminución de la visión con la progresión.

Signos

- Signo de la gota de aceite en la prueba del reflejo rojo.
- Cambios en la parte posterior del cristalino observados en la lámpara de hendidura.
- Ambliopía.
- Astigmatismo irregular o lenticular alto.
- Opacidad parcial o completa del eje visual.
- Grados variables de leucocoria.

Diagnóstico

- Historia clínica completa, incluidos antecedentes familiares.
- Exploración oftalmológica completa, incluidos agudeza visual, exploración en lámpara de hendidura, exploración fundoscópica detallada, retinoscopia y refracción.

Tratamiento

- Observación si es pequeño (menos de 2-3 mm).
- Manejo de la ambliopía.
- Corrección refractiva.
- Extracción de catarata en caso de que sea visualmente significativa, con o sin colocación de lente intraocular.

- Lensectomía de cristalino claro, en caso de que no se pueda mejorar la visión con corrección del error refractivo o dilatación.
- Se debe tener especial cuidado para manejar la cápsula posterior durante la cirugía, ya que es muy posible que la mayoría de los pacientes tenga un defecto capsular.
- Dado que puede ser progresivo, se recomienda el monitoreo continuo, incluso si el trastorno no es de importancia visual significativa al momento del diagnóstico.

Pronóstico

- El lenticono posterior congénito tiene un pronóstico reservado, pero en potencia bueno.
- El lenticono posterior adquirido o progresivo puede tener un buen pronóstico.

REFERENCIAS

Amaya L, Taylor D, Russell-Eggitt I, *et al*. The morphology and natural history of childhood cataracts. *Surv Ophthalmol*. 2003;48:125-144.

Khali M, Saheb N. Posterior lenticonus. *Ophthalmology*. 1984;91:1429-1430.

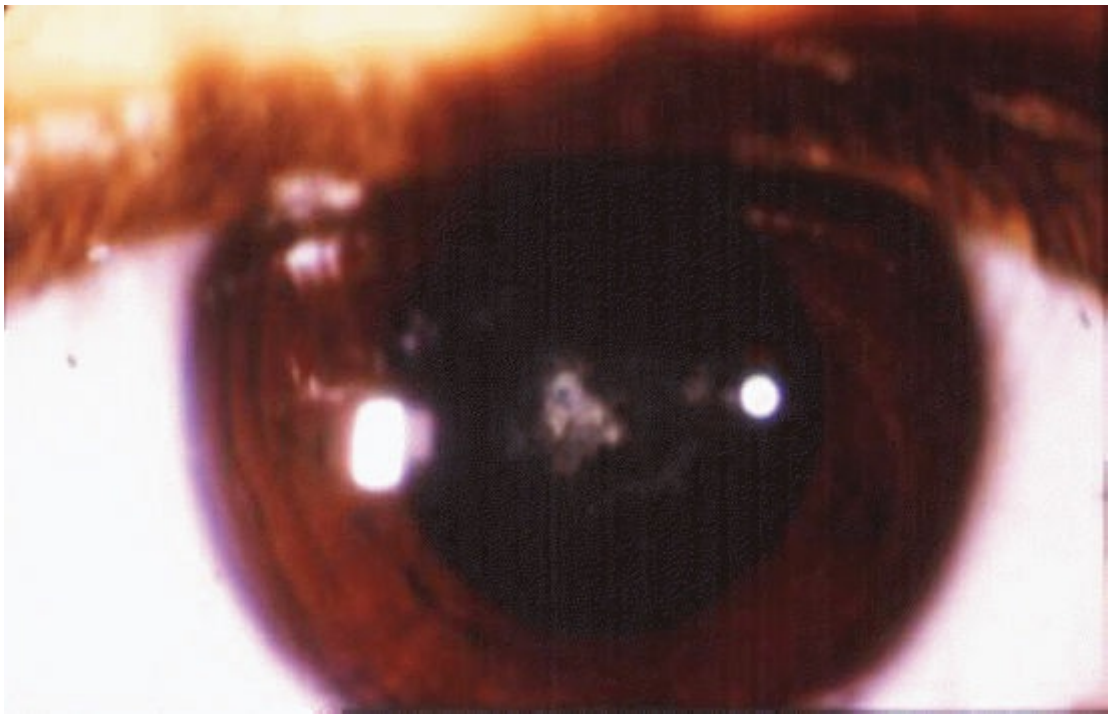


FIGURA 5-4. Lenticono posterior: opacidad posterior del cristalino. Al inicio puede no ser visualmente significativa, pero puede progresar hasta una opacidad subcapsular posterior completa.

ESFEROFAQUIA

La esferofaquia ocurre cuando el cristalino presenta una forma esférica en lugar de su forma biconvexa normal. Esto genera un aumento en el espesor del cristalino, incremento en la curvatura y desplazamiento anterior del cristalino con la resultante miopía lenticular. La microesferofaquia ocurre cuando el cristalino es esférico y pequeño. Está asociada con un aumento en el riesgo de dislocación del cristalino (ectopia del cristalino) (**fig. 5-5**).

Etiología

- Idiopática o congénita.
- Síndrome de Weill-Marchesani.
- Síndrome de Marfan.

Síntomas

- Disminución de la agudeza visual leve a grave, causada por cambios agudos o progresivos en el error refractivo.
- Dolor asociado con glaucoma por bloqueo pupilar.

Signos

- Miopía lenticular elevada.
- Astigmatismo irregular.
- Ambliopía.
- Glaucoma por bloqueo pupilar.
- Dislocación anterior o posterior del cristalino.

Diagnóstico

- Historia clínica detallada para determinar la etiología, con especial antención en los antecedentes familiares y sistémicos.
- Exploración oftalmológica completa, incluidos agudeza visual, exploración en lámpara de hendidura y exploración de fondo de ojo bajo dilatación pupilar.
- Pruebas genéticas o metabólicas apropiadas.

Tratamiento

- Corrección refractiva.
- Manejo de la ambliopía.

- Lensectomía con anteojos afáquicos o lentes de contacto.
- Lensectomía con colocación de lente intraocular, siempre que sea posible.
- Tratamiento de condiciones oculares secundarias (es decir, glaucoma por bloqueo pupilar).
- Referencia al especialista apropiado para evaluación y tratamiento de la condición médica subyacente.

REFERENCIAS

Jensen AD, Cross HE, Paton D. Ocular complications in the Weill-Marchesani syndrome. *Am J Ophthalmol*. 1974;77:261-269.

Pikkel J, Irena E. Isolated spherophakia and glaucoma. *Case Rep Med*. 2013;2013:516490.

Ritch R, Chang BM, Liebmann JM. Angle closure in younger patients. *Ophthalmology*. 2003;110:1880-1889.

AGRADECIMIENTOS

Agradezco a Jonathan H. Salvin y Hillary Gordon por su trabajo y contribución en la redacción de este capítulo.

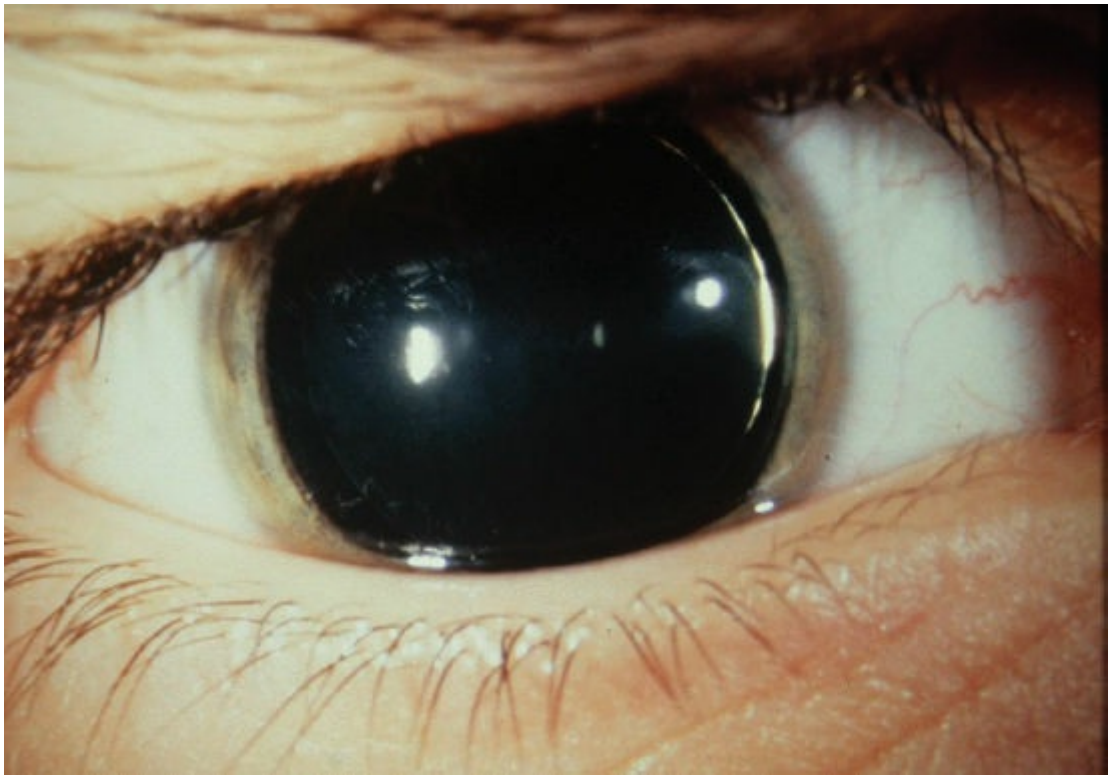


FIGURA 5-5. Microesferofaquia. Paciente con microesferofaquia. El borde del cristalino pequeño y esférico es visible en forma nasal. (Cortesía de Alex Levin, MD).

CAPÍTULO

6

Uveítis pediátrica

Kara C. LaMattina y Debra A. Goldstein

INTRODUCCIÓN

La uveítis pediátrica es una entidad rara, que representa entre 5 y 10% de todos los casos de uveítis en los centros de referencia de tercer nivel. Aunque no es común, la uveítis pediátrica es una enfermedad importante, ya que representa retos diagnósticos y terapéuticos, y conlleva un riesgo significativo de morbilidad. Los niños a menudo están asintomáticos en enfermedades como la uveítis asociada con artritis idiopática juvenil (AIJ), además de que es posible que aún no sean capaces de hablar y expresar sus síntomas, factores que pueden llevar a un retraso en el diagnóstico. El diagnóstico también puede retrasarse, ya que los niños son más difíciles de explorar que los adultos. Además de las morbilidades observadas en los adultos (catarata, queratopatía en banda, glaucoma, edema macular quístico [EMQ]), los niños también tienen riesgo de ambliopía, lo que puede limitar las opciones de tratamiento tópico. De igual manera pueden tener efectos secundarios únicos con los esteroides sistémicos, incluido el retraso en el crecimiento, lo que puede limitar aún más las opciones terapéuticas.

ARTRITIS IDIOPÁTICA JUVENIL

La enfermedad sistémica más común asociada con uveítis pediátrica es la AIJ, una artritis de etiología desconocida que inicia antes de los 16 años de edad y persiste durante más de 6 semanas. Los criterios de clasificación propuestos por la *International League of Associations for Rheumatology* (ILAR) se mencionan más adelante.

Epidemiología y etiología

Oligoartritis

- Representa 50 a 60% de los casos de AIJ.
- Involucra cuatro o menos articulaciones en los primeros 6 meses desde el inicio de la enfermedad (por lo regular rodillas, tobillos y dedos).
- El pico de edad de inicio es entre los 2 y 4 años.
- La uveítis afecta a 30 a 50% de los pacientes.
- Es más común en mujeres.
- Los subtipos incluyen la forma persistente (involucra cuatro o menos articulaciones durante el curso de la enfermedad) y la extendida (puede involucrar a más de cuatro articulaciones después de los primeros 6 meses).

Poliarticular con factor reumatoide positivo

- Más de cuatro articulaciones involucradas en los primeros 6 meses.
- Representa alrededor de 2% de los casos de AIJ.
- La edad promedio de inicio es entre los 9 y los 12 años.
- Rara vez se desarrolla uveítis.

Poliarticular con factor reumatoide negativo

- Más de cuatro articulaciones involucradas en los primeros 6 meses.
- Representa entre 20 y 30% de los casos de AIJ.
- Inicio de edad bimodal: 1 a 3 años y 9 a 14 años.
- La uveítis afecta a 5 a 10% de los pacientes.

Artritis psoriásica

- Artritis con psoriasis, o artritis con dos o más de los siguientes: dactilitis, hendiduras en las uñas u onicólisis, psoriasis en un familiar de primer grado.
- Representa alrededor de 5% de los casos de AIJ.

- Inicio de edad bimodal: 1 a 2 años y 8 a 12 años.
- La uveítis afecta a 10 a 20% de los pacientes.

Artritis relacionada con entesis

- Artritis con entesis, o artritis o entesis con dos o más de las siguientes: dolor en la articulación sacroiliaca o dolor lumbosacro inflamatorio, positividad para HLA-B27, artritis en un varón después de los 6 años de edad, espondilitis anquilosante, artritis relacionada con entesis, sacroileítis con enfermedad intestinal inflamatoria (EII), artritis reactiva o uveítis anterior aguda en un familiar de primer grado.
- Edad promedio de inicio > 10 años.
- Afecta a los niños con más frecuencia que a las niñas.
- La uveítis afecta a 10 a 15% de los pacientes.

Artritis sistémica

- Representa 10% de los casos de AIJ.
- Edad promedio de inicio < 5 años.
- No hay predilección por género.
- Asociada con fiebre, exantema, linfadenopatía, hepatoepslenomegalia, pericarditis, peritonitis.
- Puede afectar las articulaciones de la cadera, columna cervical y temporomandibular.
- La uveítis afecta a < 1% de los pacientes.

Artritis indiferenciada

- Incluye artritis que no cuenta con todos los criterios de inclusión para ninguna categoría o cumple con los criterios para más de una categoría.
- Representa 5 a 10% de los casos de AIJ.

Síntomas

- La uveítis asociada con oligoartritis suele ser asintomática (se requiere tamizaje).
- La AIJ poliarticular con factor reumatoide negativo también tiende a ser asintomática (se requiere tamizaje).
- La uveítis asociada con artritis relacionada con entesis se suele presentar con dolor, hiperemia y fotofobia, y por lo regular afecta a un ojo a la vez, al igual que en los pacientes adultos con HLA-B27 positivo (no se requiere tamizaje).

Signos

Oligoartritis

- Uveítis anterior, no granulomatosa, por lo regular bilateral.
- Celularidad/flare en cámara anterior ± celularidad en el vítreo.
- Puede desarrollarse queratopatía en banda, sinequias posteriores, sinequias anteriores, membranas pupilares (**fig. 6-1**).
- Puede complicarse con catarata, glaucoma, edema macular, hipotonía.

Artritis relacionada con entesis

- Uveítis anterior aguda grave (a menudo con fibrina e hipopion, **fig. 6-2**).
- Los niños con EII pueden presentar uveítis anterior aguda o crónica, escleritis, EMQ o vasculitis retiniana.

Diagnóstico diferencial

- Sarcoidosis de inicio temprano/síndrome de Blau.
- Nefritis tubulointersticial y uveítis (NTIU).
- Uveítis posinfecciosas.

Evaluación diagnóstica

- Anticuerpos antinucleares (ANA) en niños con uveítis anterior asintomática.
- HLA-B27 en pacientes con uveítis anterior aguda sintomática.
- Abordaje para NTIU, en especial con la uveítis anterior aguda bilateral (β_2 microglobulina en orina y prueba de tamizaje, véase más adelante).
- Abordaje para sarcoidosis (radiografía de tórax).
- Tamizaje regular para uveítis en pacientes con AIJ (*véanse* **tablas 6-1** y **6-2**).

Tratamiento

- Limitar los corticoestroides tópicos y sistémicos.
- El inicio temprano de la terapia con inmunomoduladores sistémicos se asocia con mejores resultados visuales (el metotrexato es el agente de primera línea más frecuente).

Pronóstico

- Depende de la extensión de la enfermedad y la presentación.
- Por lo general bueno si se diagnostica en forma temprana y se inicia la terapia agresiva apropiada.
- Los resultados son mejores con el inicio temprano de la terapia con agentes

inmunomoduladores ahorradores de esteroides.

TABLA 6-1. Lineamientos de la *American Academy of Pediatrics* para el tamizaje oftalmológico de los niños con AIJ

	Edad de inicio	
Subtipo de AIJ	**< 7 años**	**> 7 años**
Pauciarticular		
ANA(+)	Cada 3-4 meses	Cada 6 meses
ANA(−)	Cada 6 meses	Cada 6 meses
Poliarticular		
ANA(+)	Cada 3-4 meses	Cada 6 meses
ANA(−)	Cada 6 meses	Cada 6 meses
Sistémica	Cada 12 meses	Cada 12 meses

ANA, anticuerpo antinuclear; AIJ, artritis idiopática juvenil. Reimpreso con autorización de American Academy of Pediatrics Section on Rheumatology and Section on Ophthalmology. Guidelines for ophthalmologic examinations in children with juvenile rheumatoid arthritis. *Pediatrics*. 1993;92(2):295-296.

REFERENCIAS

Ernst BB, Lowder CY, Meisler DM, *et al*. Posterior segment manifestations of inflammatory bowel disease. *Ophthalmology*. 1991;98:1272-1280.

Gregory AC II, Kempen JH, Daniel E, *et al*. Systemic Immunosuppressive Therapy for Eye Diseases Cohort Study Research Group. Risk factors for loss of visual acuity among patients with uveitis associated with juvenile idiopathic arthritis: the Systemic Immunosuppressive Therapy for Eye Diseases Study. *Ophthalmology*. 2013;120(1):186-192.

Hafner R, Michels H. Psoriatic arthritis in children. *Curr Opin Rheumatol*. 1996;8:467-472.

Heiligenhaus A, Niewerth M, Ganser G, *et al*; German Uveitis in Childhood Study Group. Prevalence and complications of uveitis in juvenile idiopathic arthritis in a population-based nation-wide study in Germany: suggested modification of the current screening guidelines. *Rheumatology*.2007;46:1015-1019.

Kesen MR, Setlur V, Goldstein DA. Juvenile idiopathic arthritis-related uveitis. *Int Ophthalmol Clin*. 2008;48:21-38.

Kotaniemi K, Kaipiainen-Seppänen O, Savolainen A, *et al*. A population-based study on uveitis in juvenile rheumatoid arthritis. *Clin Exp Rheumatol*. 1999;17:119-122.

Levy-Clarke GA, Nussenblatt RB, Smith JA. Management of chronic pediatric uveitis. *Curr Opin Ophthalmol*. 2005;16:281-288.

Petty RE, Smith JR, Rosenbaum JT. Arthritis and uveitis in children: a pediatric rheumatology perspective. *Am J Ophthalmol*. 2003;135:879-884.

Petty RE, Southwood TR, Manners P, *et al*. International League of Associations for Rheumatology. International League of Associations for Rheumatology classification of juvenile idiopathic arthritis, second revision, Edmonton, 2001. *J Rheumatol*. 2004;31:390-392.

Stoll ML, Zurakowski D, Nigrovic LE, *et al*. Patients with juvenile psoriatic arthritis comprise two distinct populations. *Arthritis Rheum*. 2006;54(11):3564-3572.

Wu EY, Van Mater HA, Rabinovich CE. Juvenile idiopathic arthritis. En: Kliegman R, Stanton B, Schor N, St. Geme J, Behrman R, eds. *Nelson Textbook of Pediatrics*. 19th ed. Philadelphia, PA: Elsevier Health Sciences; 2011:829-838.

Zierhut M, Michels H, Stübiger N, *et al*. Uveitis in children. *Int Ophthalmol Clin*. 2005;45(2):135-156.

TABLA 6-2. Recomendaciones para el tamizaje basadas en la clasificación de AIJ de la ILAR

Subtipo de AIJ	ANA	Edad de inicio de la AIJ (años)	Duración de la AIJ (años)	Tamizaje (meses)
Oligoartritis	+	≤ 6	≤ 4	3
Poliartritis con FR negativo	+	≤ 6	> 4	6
Artritis psoriásica	+	≤ 6	≥ 7	12
Artritis indiferenciada	+	> 6	≤ 2	6
	+	> 6	> 2	12
	−	≤ 6	≤ 4	6
	−	≤ 6	> 4	12
	−	> 6	NA	12
Artritis relacionada con entesis		NA	NA	12
Poliartritis con FR positivo		NA	NA	12
Artritis sistémica		NA	NA	12

ANA, anticuerpo antinuclear; ILAR, *International League of Associations for Rheumatology*; AIJ, artritis idiopática juvenil; FR, factor reumatoide.

Reimpreso con autorización de Heiligenhaus A, Niewerth M, Ganser G, Heinz C, Minden K; German Uveitis in Childhood Study Group. Prevalence and complications of uveitis in juvenile idiopathic arthritis in a population-based nation-wide study in Germany: suggested modification of the current screening guidelines. *Rheumatology*. 2007;46:1015-1019.

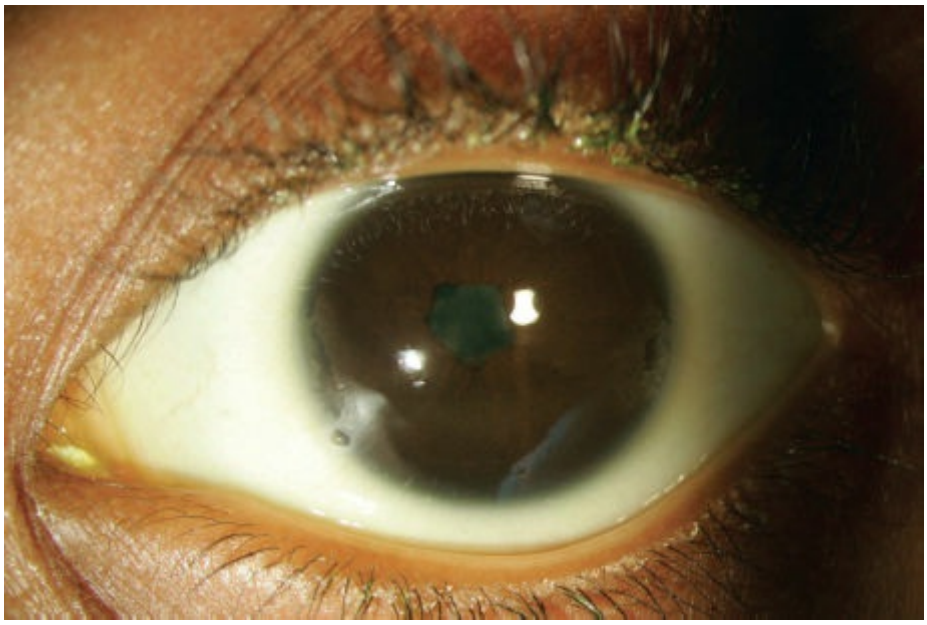


FIGURA 6-1. Artritis idiopática juvenil. Queratopatía en banda y sinequias posteriores en una niña de 7 años de edad con artritis idiopática juvenil.

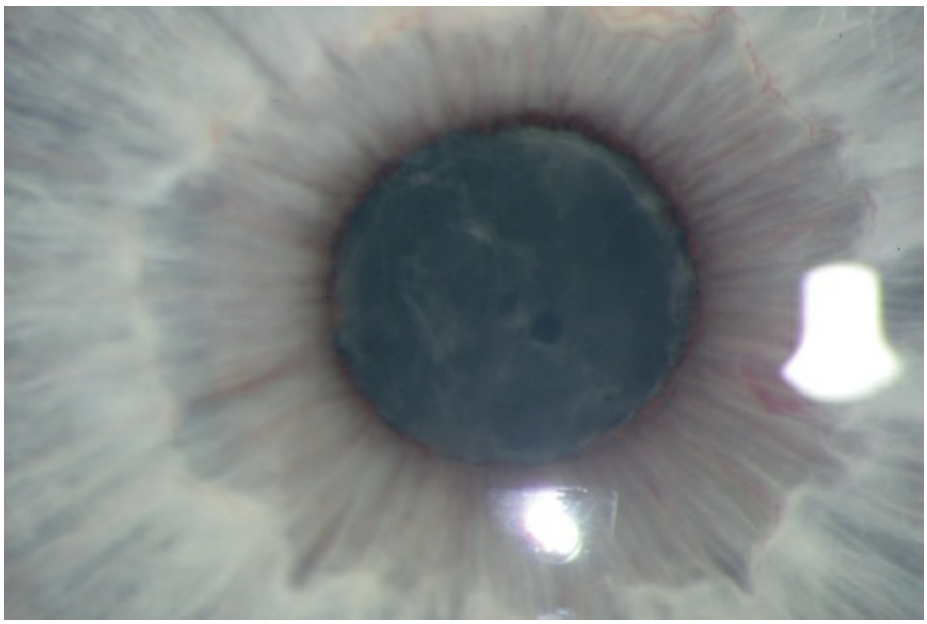


FIGURA 6-2. Uveítis asociada con entesis. Membrana de fibrina en un paciente con uveítis anterior aguda asociada con entesis.

NEFRITIS TUBULOINTERSTICIAL Y UVEÍTIS

La nefritis tubulointersticial representa 15 a 20% del daño renal agudo, y a menudo es inducida por medicamentos (alrededor de 70% de los casos). Esta entidad patológica se relacionó por primera vez con uveítis en 1975, y representa 1 a 2% de todas las uveítis en los centros de referencia de tercer nivel. La uveítis puede desarrollarse entre 2 meses antes y 14 meses después del inicio de los síntomas sistémicos (promedio, 3 meses después de los síntomas).

Epidemiología y etiología

- Edad promedio de inicio, 15 años.
- Hay reportes contradictorios en relación con la predilección por género.
- Representa 1.1 a 2% de todas las uveítis pediátricas publicadas en la literatura, pero la prevalencia real puede ser más alta.

Síntomas

- Sistémicos: fiebre, pérdida de peso, fatiga, malestar general, anorexia, debilidad, artralgias, mialgias.
- Puede haber dolor abdominal o en flancos.
- Oculares: dolor, hiperemia, visión borrosa, fotofobia.

Signos

- Inflamación anterior, no granulomatosa, bilateral de manera predominante.
- Se observan hallazgos posteriores (incluidos vitritis, exudados en la pars plana, envainamiento de vasos retinianos, hemorragias intrarretinianas y exudados, coriorretinitis focal y coroiditis multifocal) en al menos 20% de los casos (**figs. 6-3** y **6-4**).

Diagnóstico diferencial

- Sarcoidosis de inicio temprano/síndrome de Blau.
- Uveítis posinfecciosa.
- Uveítis asociada con AIJ.

Evaluación diagnóstica

- β_2 microglobulina en orina.
- Función renal (nitrógeno de la urea, creatinina)
- HLA-DRB1.

- Puede requerirse biopsia renal para el diagnóstico definitivo.

Tratamiento

- Corticoesteroides tópicos y sistémicos.
- Puede requerirse terapia inmunomoduladora en caso de no ser posible reducir los esteroides.

Pronóstico

- Por lo general favorable con la terapia apropiada.
- La enfermedad renal suele ser autolimitada, la enfermedad ocular por lo regular es más crónica.

REFERENCIAS

Dobrin RS, Vernier RL, Fish FJ. Acute eosinophilic interstitial nephritis and renal failure with bone marrow-lymph node granulomas and anterior uveitis. *Am J Med*. 1975;596:325-333.

Howarth L, Gilvert RD, Bass P, *et al*. Tubulointerstitial nephritis and uveitis in monozygotic twin boys. *Pediatr Nephrol*. 2004;19:917-919.

Kump LI, Cervantes-Castaneda RA, Androudi SN, *et al*. Analysis of pediatric uveitis cases at a tertiary referral center. *Ophthalmology*. 2005;112:1287-1292.

Levinson RD, Park MS, Rikkers SM, *et al*. Strong associations between specific HLA-DQ and HLA-DR alleles and the tubulointerstitial nephritis and uveitis syndrome. *Invest Ophthalmol Vis Sci*. 2003;44:653-657.

Mackensen F, Billing H. Tubulointerstitial nephritis and uveitis syndrome. *Curr Opin Ophthalmol*. 2009;20(6):525-531.

Mandeville JT, Levinson RD, Holland GN. The tubulointerstitial nephritis and uveitis syndrome. *Surv Ophthalmol*. 2001;46:195-208.

Raghavan R, Eknoyan G. Acute interstitial nephritis—a reappraisal and update. *Clin Nephrol*. 2014;82(3):149-162.

Rosenbaum JT. Bilateral anterior uveitis and interstitial nephritis. *Am J Ophthalmol*. 1988;105:534-537.

Smith JA, Mackensen F, Sen HN, *et al*. Epidemiology and course of disease in childhood uveitis. *Ophthalmology*. 2009;116(8):1544-1551.

Vohra S, Eddy A, Levin AV, *et al*. Tubulointerstitial nephritis and uveitis in children and adolescents. Four new cases and a review of the literature. *Pediatr Nephrol*. 1999;13:426-432.

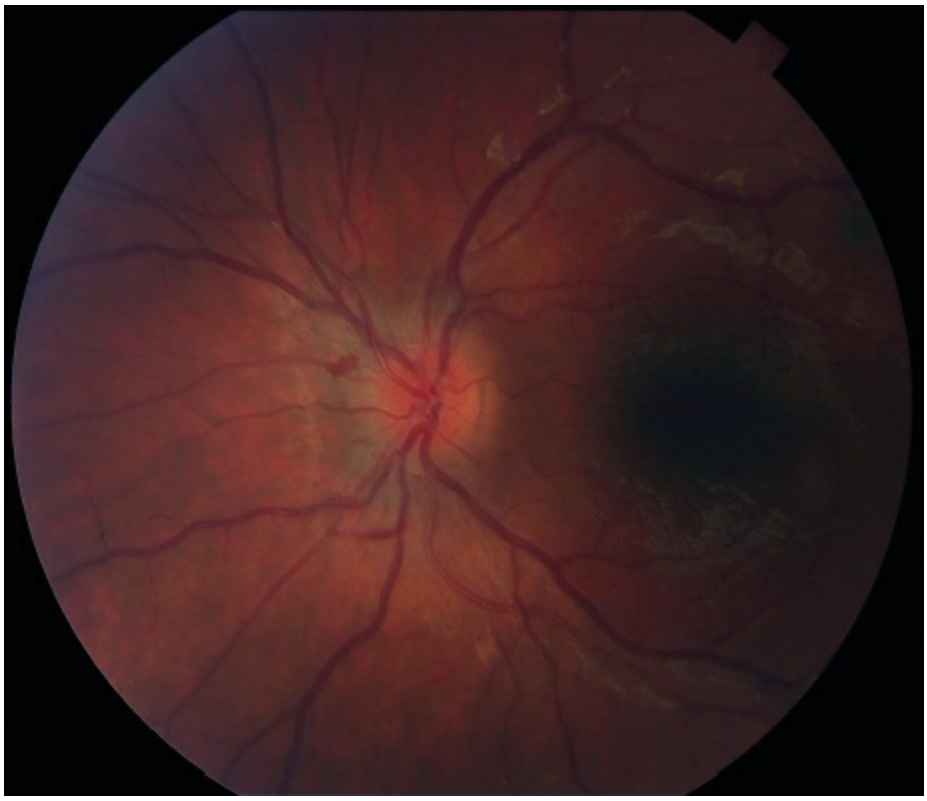


FIGURA 6-3. Nefritis tubulointersticial y uveítis. Neovascularización del disco en un niño de 10 años de edad con nefritis tubulointersticial y uveítis.

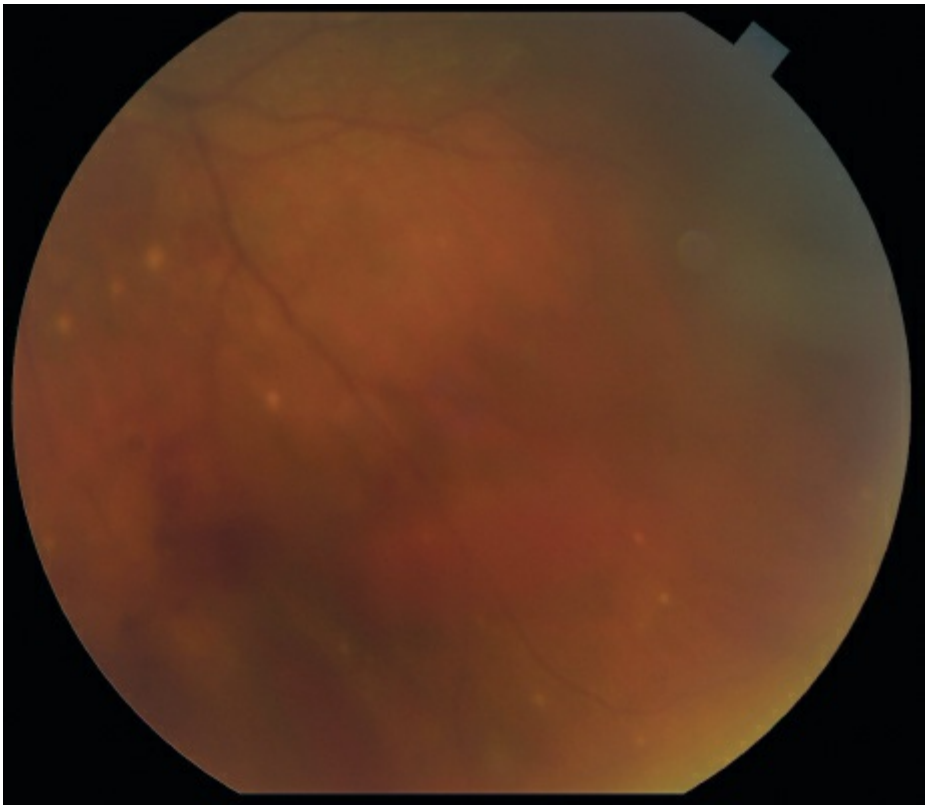


FIGURA 6-4. Nefritis tubulointersticial y uveítis. Granulomas periféricos y hemorragia vítrea en un niño de 10 años de edad con nefritis tubulointersticial y uveítis.

SÍNDROME DE BLAU/SARCOIDOSIS DE INICIO TEMPRANO

El síndrome de Blau (también llamado síndrome de Blau-Jabs) es la forma autosómica dominante familiar de la sarcoidosis de inicio temprano, y ambas entidades se caracterizan por dermatitis granulomatosa, poliartritis y uveítis, con ausencia de la enfermedad pulmonar por lo regular observada en la sarcoidosis. Ambas enfermedades están correlacionadas con mutaciones en el *NOD2*, aunque la sarcoidosis de inicio temprano se asocia con mutaciones esporádicas. Ambas formas se suelen presentar en niños menores de 4 años de edad. Existen otros dos subgrupos de saroidosis pediátrica –la paniculitis de inicio en la infancia con uveítis, y la granulomatosis sistémica y sarcoidosis "tipo adulto" de inicio en la edad pediátrica– que no se asocian con esta mutación. La sarcoidosis tipo adulto de inicio en la edad pediátrica tiende a presentarse en la adolescencia temprana, con implicación pulmonar en 90 a 100% de los casos.

Epidemiología y etiología

- Inicio sistémico entre los 2 y 4 años de edad.
- La uveítis afecta a 60 a 80% de los pacientes.
- La uveítis se presenta a una edad promedio de 4 años.
- Representa 1.1 a 4.7% de los casos de uveítis pediátrica.

Síntomas

- Piel (suele ser la primera manifestación): exantema fino, eritematoso, maculopapular, con escamas, en el tronco/extremidades.
- Poliartritis de las articulaciones metacarpo-falángicas, metatarso-falángicas, y en las articulaciones interfalángicas proximales en manos y pies.
- También puede haber involucro de muñecas, rodillas, tobillos y codos.
- Dolor, hiperemia, visión borrosa, fotofobia.

Signos

- Uveítis granulomatosa anterior o posterior bilateral, crónica o recurrente.
- Precipitados retroqueráticos en grasa de carnero.
- Puede haber uveítis anterior, uveítis intermedia, coriorretinitis, periflebitis, edema macular, oclusión venosa, neuropatía óptica (**figs. 6-5** y **6-6**).

Diagnóstico diferencial

- Uveítis asociada con AIJ.

- Sarcoidosis tipo adulto de inicio en la edad pediátrica.
- Tuberculosis.

Evaluación diagnóstica

- La biopsia de piel muestra granulomas epitelioides no caseosos y de células gigantes.
- Pruebas para mutaciones en el CARD15/NOD2.

Tratamiento

- Esteroides tópicos y sistémicos limitados.
- Terapia inmunomoduladora sistémica con antimetabolitos o agentes biológicos (se requieren a menudo).

Pronóstico

- Por lo general bueno, aunque las complicaciones posteriores pueden conducir a pérdida moderada a grave de la visión.

REFERENCIAS

Blau EB. Familial granulomatous arthritis, iritis, and rash. *J Pediatr*. 1985;107:689-693.

Hoffmann AL, Milman N, Byg KE. Childhood sarcoidosis in Denmark 1979-1994: incidence, clinical features and laboratory results at presentation in 48 children. *Acta Paediatr*. 2004;93:30-36.

Jabs DA, Houk JL, Bias QB, *et al*. Familial granulomatous synovitis, uveitis, and cranial neuropathies. *Am J Med*. 1985;78(5):801-804.

Kanazaaw N, Matsushima S, Kambe N, *et al*. Presence of a sporadic case of systemic granulomatosis syndrome with a CARD15 mutation. *J Invest Dermatol*. 2004;122(3):851-852.

Khairallah M, Attia S, Zaouali S, *et al*. Pattern of childhood-onset uveitis in a referral center in Tunisia, North Africa. *Ocul Immunol Inflamm*. 2006;14(4):225-231.

Kump LI, Cervantes-Castaneda RA, Androudi SN, *et al*. Analysis of pediatric uveitis cases at a tertiary referral center. *Ophthalmology*. 2005;112:1287-1292.

Miceli-Richard C, Lesage S, Rybojad M, *et al*. Card15 mutations in Blau syndrome. *Nat Genet*. 2001;29(1):19-20.

Petty RE, Laxer RM, Lindsley CB, *et al*. *Textbook of Pediatric Rheumatology*. Philadelphia, PA: Elsevier Saunders; 2016:517-525.

Rahimi M, Oustad M, Ashrafi A. Demographic and clinical features of pediatric uveitis at a tertiary referral center in Iran. *Middle East Afr J Ophthalmol*. 2016;23(3):237-240.

Raiji VR, Miller MM, Jung LK. Uveitis in Blau syndrome from a de novo mutation of the NOD2/CARD15 gene. *J AAPOS*. 2011;15:205-207.

Rose CD, Doyle TM, McIlvain-Simpson G, *et al*. Blau syndrome mutation of CARD15/NOD2 in sporadic early onset granulomatous arthritis. *J Rheumatol*. 2005;32(2):373-375.

Rosé CD, Pans S, Casteels I, *et al*. Blau syndrome: cross-sectional data from a multicenter study of clinical, radiological and functional outcomes. *Rheumatology (Oxford)*. 2015;54(6):1008-1016.

Smith JA, Mackensen F, Sen HN, *et al*. Epidemiology and course of disease in childhood uveitis. *Ophthalmology*. 2009;116(8):1544-1551.

Vaphiades MS, Eggenberger E. Childhood sarcoidosis. *J Neuroophthalmol*. 1998;18(2):99-101.

Wouters CH, Maes A, Foley KP, *et al*. Blau syndrome, the prototypic auto-inflammatory granulomatous disease. *Pediatr Rheum Online J*. 2014;12:33.

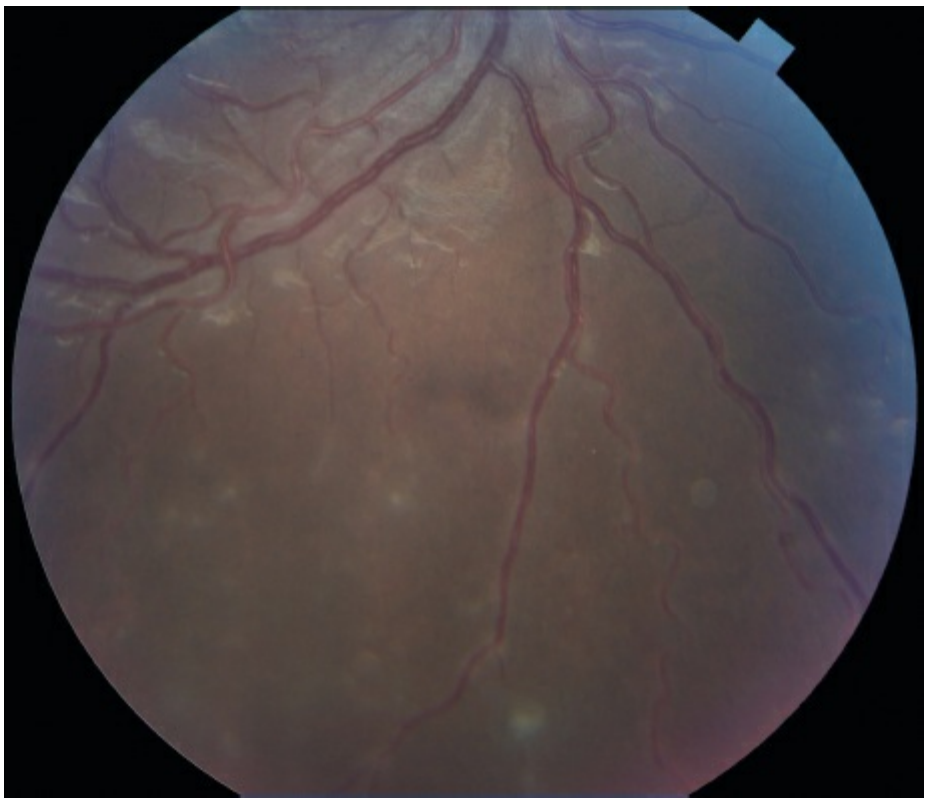


FIGURA 6-5. **Síndrome de Blau.** Periflebitis en una adolescente de 17 años de edad con síndrome de Blau.

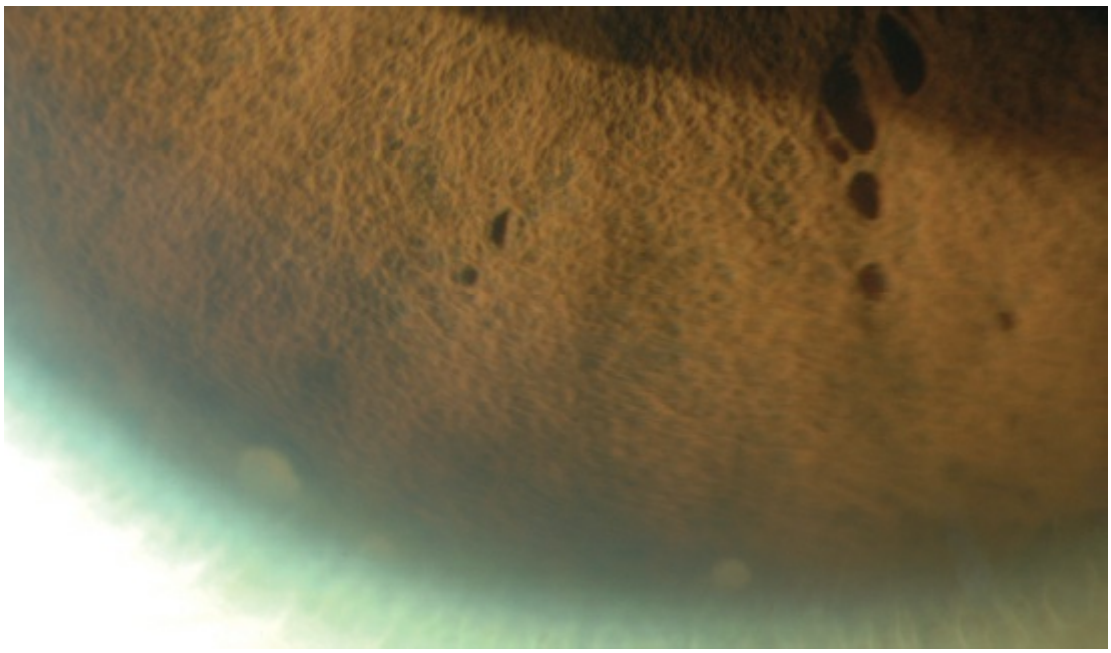


FIGURA 6-6. **Síndrome de Blau.** Precipitados queráticos granulomatosos en un niño con síndrome de Blau.

UVEÍTIS POSINFECCIOSA AUTOINMUNITARIA

Con frecuencia observada tras una infección por estreptococo del grupo A, la uveítis posinfecciosa autoinmunitaria por lo regular se presenta 1 a 6 semanas después de la enfermedad sistémica, con uveítis anterior bilateral.

Epidemiología y etiología

- Edad promedio 10.9 años.
- Representa alrededor de 7% de los casos de uveítis pediátricas.

Síntomas

- Enfermedad tipo influenza y dolor de garganta.
- Visión borrosa, dolor, fotofobia.

Signos

- Uveítis anterior aguda bilateral.
- +/– EMQ, papilitis.

Diagnóstico diferencial

- Uveítis asociada con AIJ.
- Nefritis tubulointersticial y uveítis.
- Sarcoidosis de inicio temprano/síndrome de Blau.

Evaluación diagnóstica

- Títulos de antiestreptolisina O en suero (si continúan elevándose puede requerirse terapia antibiótica).

Tratamiento

- Terapia antibiótica apropiada.
- La terapia con esteroides tópicos suele ser adecuada.

Pronóstico

- Excelente, por lo regular autolimitada.

REFERENCIAS

Benjamin A, Tufail A, Holland GN. Uveitis as the only clinical manifestation of post streptococcal syndrome. *Am J Ophthalmol*. 1997;123(2)258-260.

Birnbaum AD, Jiang Y, Vasaiwala R, *et al*. Bilateral simultaneous-onset nongranulomatous acute anterior uveitis: clinical presentation and etiology. *Arch Ophthalmol*. 2012;130(11):1389-1394.

Gallagher MJ, Muqit MM, Jones D, *et al*. Post-streptococcal uveitis. *Acta Ophthalmol Scand*. 2006;84(3):424-428.

Holland GN. Recurrent anterior uveitis associated with streptococcal pharyngitis in a patient with a history of post-streptococcal syndrome. *Am J Ophthalmol*. 1999;27:345-347.

Paroli MP, Spinucci G, Liverani M, *et al*. Uveitis in childhood: an Italian clinical and epidemiological study. *Ocul Immunol Inflamm*. 2009;17(4):238-242.

Ur Rehman S, Anand S, Reddy A, *et al*. Poststreptococcal syndrome uveitis: a descriptive case series and literature review. *Ophthalmology*. 2006;113(4)701-706.

UVEÍTIS TRAUMÁTICA

Inflamación ocular unilateral leve observada luego de un trauma contuso.

Epidemiología y etiología

- Los hombres se ven afectados con más frecuencia (70 a 79%).
- Edad promedio 31 ± 16.5 años.
- Por lo general, enfermedad unilateral.

Síntomas

- Dolor, hiperemia, fotofobia.

Signos

- Miosis.
- Inyección ciliar.
- Disminución de la presión intraocular.
- +/– hifema.

Diagnóstico diferencial

- Uveítis asociada con AIJ: subtipo con entesis (uveítis anterior relacionada con HLA-B27).
- Sarcoidosis.

Evaluación diagnóstica

- Gonioscopia.
- Ultrasonido ante sospecha de cuerpo extraño intraocular.
- Si la inflamación es grave o persistente, considerar otras etiologías además de traumatismo.

Tratamiento

- Corticoesteroides tópicos.
- Ciclopléjicos tópicos.

Pronóstico

- Excelente si no existe daño traumático concomitante al nervio óptico o la retina, por lo regular autolimitada.

REFERENCIAS

Engelhard SB, Patrie J, Prenshaw J, *et al*. Traumatic uveitis in the mid-Atlantic United States. *Clin Ophthalmol*. 2015;9:1869-1874.

Rosenbaum JT, Tammaro J, Robertson JE Jr. Uveitis precipitated by nonpenetrating ocular trauma. *Am J Ophthalmol*. 1991;112(4)392-395.

VIRUS HERPES

Con hasta 30% de los casos de uveítis infecciosa, los virus de la familia del herpes (incluidos varicela zóster, herpes simple y citomegalovirus) pueden provocar uveítis que afecta los segmentos anterior y posterior.

Epidemiología y etiología

- No hay predilección por género.
- Representa 1.5 a 6.2% de los casos de uveítis pediátricas.
- Puede haber antecedentes de exposición perinatal o varicela.

Síntomas

- Hiperemia, dolor, fotofobia, visión borrosa.

Signos

- Lesión corneal dendrítica.
- Queratitis intersticial (**fig. 6-7**).
- Reacción leve-moderada en la cámara anterior.
- Depósitos retroqueráticos blancos o pigmentados, granulomatosis o estelares (a menudo difusos y no limitados al triángulo de Arlt).
- Atrofia del iris sectorial o en parches.
- Elevación de la presión intraocular.
- Necrosis y vasculitis retiniana en casos con involucro posterior.

Diagnóstico diferencial

- Iridociclitis heterocrómica de Fuchs.
- Uveítis asociada con AIJ: subtipo con entesis.
- Toxoplasmosis.

Evaluación diagnóstica

- A todos los pacientes se les debe realizar una revisión de fondo de ojo bajo dilatación para descartar retinitis.
- Considerar toma de muestra de acuoso con prueba de reacción en cadena de polimerasa (PCR) en casos donde el diagnóstico no está claro.

Tratamiento

- Antivirales sistémicos.
- Corticoesteroides tópicos.

Pronóstico

- Por lo general muy bueno en la uveítis anterior, depende de la gravedad de la retinitis en los casos con afectación posteriores.

REFERENCIAS

Barron BA, Gee L, Hauck WW, *et al*. Herpetic Eye Disease Study. A controlled trial of oral acyclovir for herpes simplex stromal keratitis. *Ophthalmology*. 1994;101(12):1871-1872.

Hettinga YM, de Groot-Mijnes JD, Rothova A, *et al*. Infectious involvement in a tertiary center pediatric uveitis cohort. *Br J Ophthalmol*. 2015;99(1):103-107.

Khairallah M, Attia S, Zaouali S, *et al*. Pattern of childhood-onset uveitis in a referral center in Tunisia, North Africa. *Ocul Immunol Inflamm*. 2006;14(4):225-231.

Kump LI, Cervantes-Castaneda RA, Androudi SN, Foster CS. Analysis of pediatric uveitis cases at a tertiary referral center. *Ophthalmology*. 2005;112:1287-1292.

Rahimi M, Oustad M, Ashrafi A. Demographic and clinical features of pediatric uveitis at a tertiary referral center in Iran. *Middle East Afr J Ophthalmol*. 2016;23(3):237-240.

Siverio Júnior CD, Imai Y, Cunningham ET Jr. Diagnosis and management of herpetic anterior uveitis. *Int Ophthalmol Clin*. 2002;42(1):43-48.

Van der Lelij A, Ooijman FM, Kijlstra A, Rothova A. Anterior uveitis with sectoral iris atrophy in the absence of keratitis: a distinct clinical entity among herpetic eye diseases. *Ophthalmology*. 2000;107(6):1164-1170.

Wilhelmus KR, Gee L, Hauck WW, *et al*. Herpetic Eye Disease Study. A controlled trial of topical corticosteroids for herpes simplex stromal keratitis. *Ophthalmology*. 1994;101(12):1883-1895.

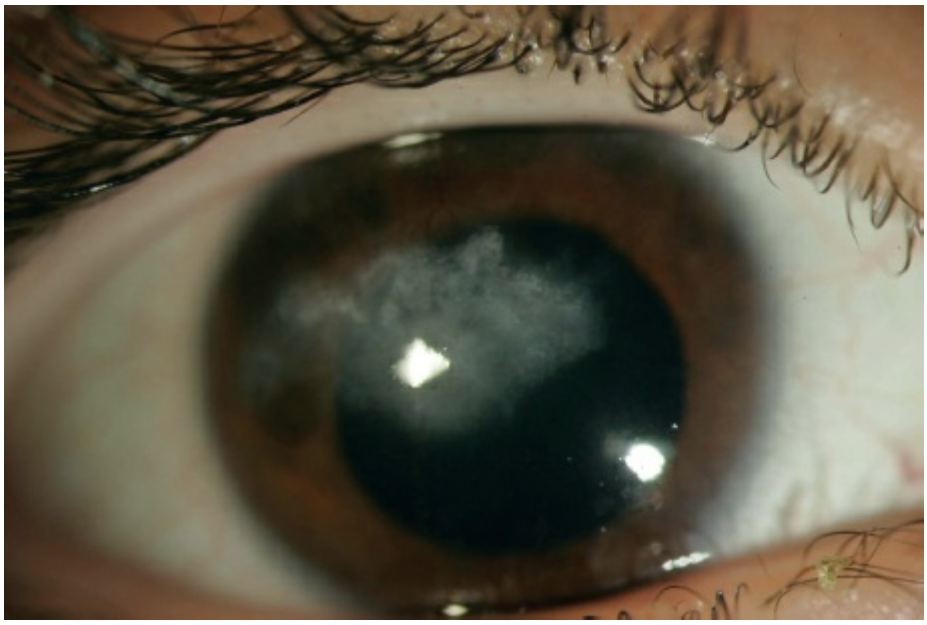


FIGURA 6-7. Queratitis por herpes. Queratitis intersticial por herpes en una niña pequeña.

PARS PLANITIS

La pars planitis es una forma de uveítis intermedia sin etiología infecciosa o inflamatoria conocida. Existe riesgo de desarrollar esclerosis múltiple (EM).

Epidemiología y etiología

- Edad promedio de inicio 8 a 10 años.
- Predominio de sexo masculino (57 a 84%).
- Representa 17 a 20.8% de los casos de uveítis pediátricas.

Síntomas

- Miodesopsias, visión borrosa.
- Fotofobia en casos con uveítis anterior concurrente.

Signos

- Por lo regular involucro bilateral (asimétrico).
- Puede presentarse con estrabismo o ambliopía.
- Reacción leve-moderada en cámara anterior.
- Células en vítreo.
- Copos de nieve y bancos de nieve (**figs. 6.8** y **6.9**).
- Periflebitis.

Diagnóstico diferencial

- Uveítis intermedia asociada con EM.
- Sarcoidosis.
- Sífilis.
- Tuberculosis.

Evaluación diagnóstica

- Revisión neurológica con resonancia magnética, según esté indicado, para descartar EM.
- Considerar el ultrasonido si la exploración de fondo de ojo está limitada por la vitritis.

Tratamiento

- Esteroides tópicos, perioculares y sistémicos.
- Puede requerir terapia sistémica inmunomoduladora.
- Inhibidores del factor de necrosis tumoral: considerar riesgo de EM.
- Vitrectomía vía pars plana con ablación retiniana periférica con láser (o crioterapia).

Pronóstico

- Depende del desarrollo de complicaciones (catarata, glaucoma, EMQ, hemorragia vítrea, retinosquisis, desprendimiento de retina).
- Es bueno si se diagnostica en etapas tempranas y se trata de forma apropiada.

REFERENCIAS

Giuliari GP, Chang PY, Thakuria P, Hinkle DM, Foster CS. Pars plana vitrectomy in the management of paediatric uveitis: the Massachusetts Eye Research and Surgery Institution experience. *Eye (Lond)*. 2010;24(1):7-13.

Jain R, Ferrante P, Reddy GT, *et al*. Clinical features and visual outcome of intermediate uveitis in children. *Clin Exp Ophthalmol*. 2005;33:22-25.

Kump LI, Cervantes-Castañeda RA, Androudi SN, Foster CS. Analysis of pediatric uveitis cases at a tertiary referral center. *Ophthalmology*. 2005;112:1287-1292.

Malalis JF, Bhat P, Shapiro M, *et al*. Retinoschisis in pars planitis. *Ocul Immunol Inflamm*. 2017;25:344-348.

Maris K, Van Castler J, Wouters C, *et al*. Clinical symptoms and complications of pars planitis in childhood. *Bull Soc Belge Ophthalmol*. 2005;295:29-33.

Nikkhah H, Ramezani A, Ahmadieh H, *et al*. Childhood pars planitis: clinical features and outcomes. *J Ophthalmic Vis Res*. 2011;6(4):249-254.

Paroli MP, Spinucci G, Liverani M, Monte R, Pezzi PP. Uveitis in childhood: an Italian clinical and epidemiological study. *Ocul Immunol Inflamm*. 2009;17(4):238-242.

Romero R, Peralta J, Sendagorta E, Abelairas J. Pars planitis in children: epidemiologic, clinical, and therapeutic characteristics. *J Pediatr Ophthalmol Strabismus*. 2007;44:288-293.

Smith JA, Mackensen F, Sen HN, *et al*. Epidemiology and course of disease in childhood uveitis. *Ophthalmology*. 2009;116(8):1544-1551.

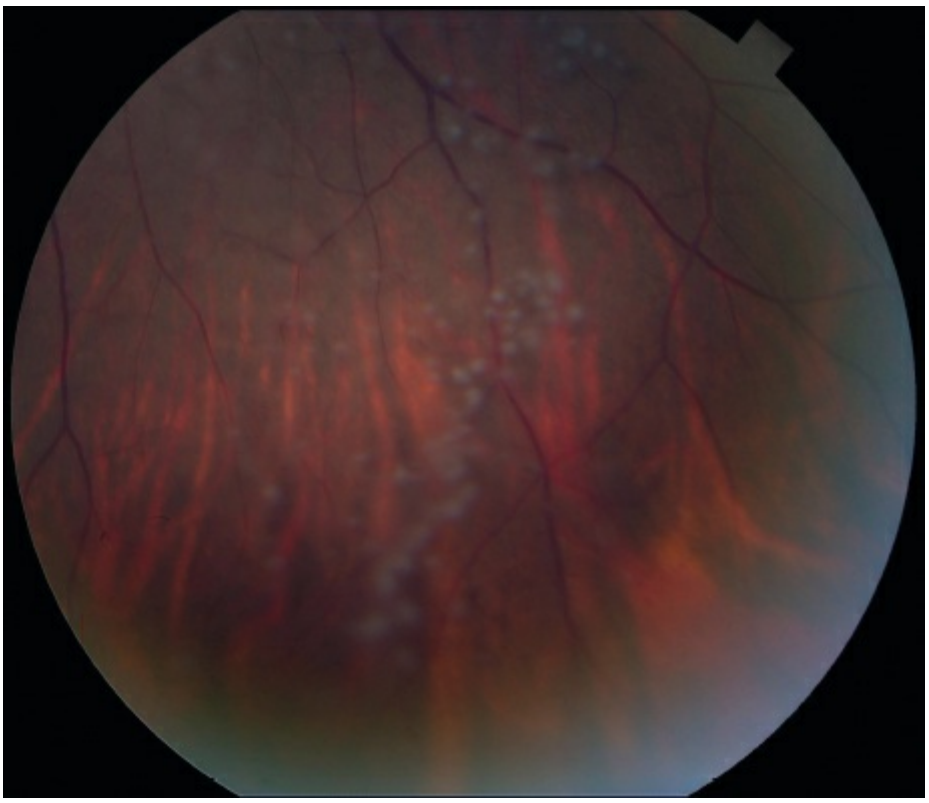


FIGURA 6-8. **Pars planitis.** Copos de nieve en un niño de 8 años con pars planitis.

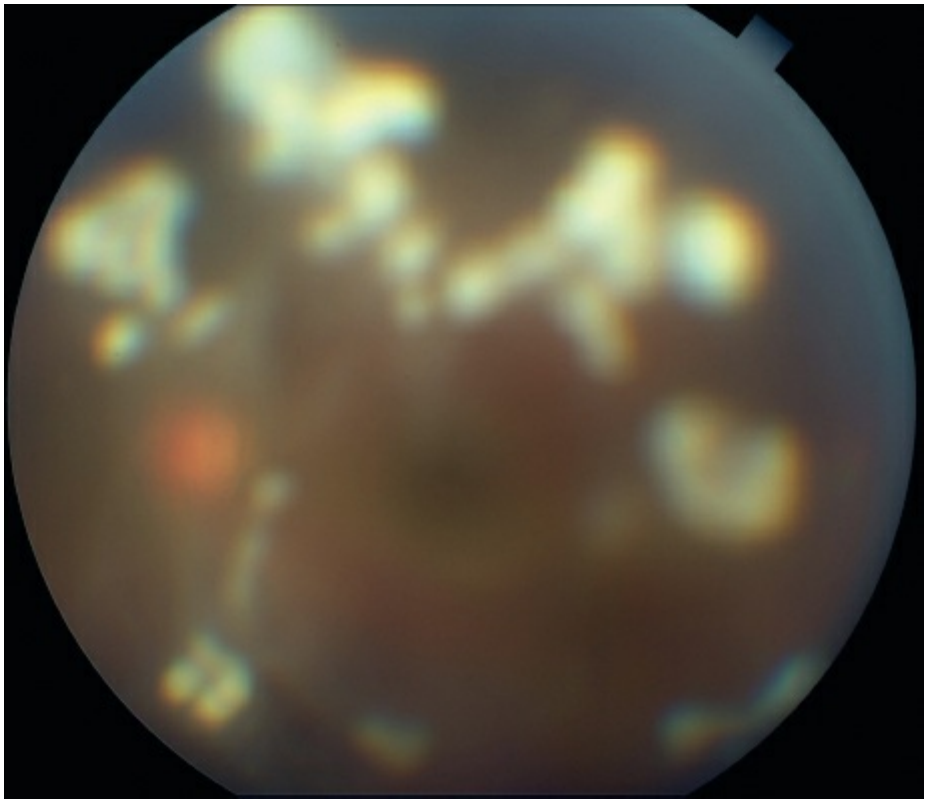


FIGURA 6-9. **Pars planitis.** Pars planitis muy activa en una niña de 10 años de edad.

TOXOPLASMOSIS

Toxoplasma gondii es un parásito intracelular que puede transmitirse en forma congénita o adquirida de manera posnatal. Por lo general, la infección posnatal es causada por el consumo de agua contaminada, carne mal cocida o exposición a heces de gato, ya que este animal es el huésped definitivo del parásito.

Epidemiología y etiología

- Es la causa más común de uveítis posterior en niños.
- Representa 3.3 a 25.6% de todas las uveítis pediátricas.
- Afecta a 1 de cada 770 nacidos vivos en regiones endémicas.
- Media de edad de 9.5 ± 4.4 años.
- No hay predilección por género.
- Bilateral en 30 a 63.5% de los casos, aunque la enfermedad tiende a estar activa en un ojo a la vez.

Síntomas

- Visión borrosa, hiperemia, miodesopsias.

Signos

- Microcefalia, hidrocefalia, microftalmia (infección congénita).
- Estrabismo.
- Uveítis anterior e intermedia aguda (no es típica en neonatos).
- Retinitis con o sin cicatrices coriorretinianas adyacentes (**figs. 6-10** a **6-12**).
- Papilitis.
- Vasculitis retiniana.
- La presión intraocular (PIO) a menudo está elevada al momento de la presentación.

Diagnóstico diferencial

- Enfermedad de Behçet.
- Necrosis retiniana aguda.
- Pars planitis.
- Endoftalmitis.

Evaluación diagnóstica

- El diagnóstico suele ser clínico.
- PCR en muestra de acuoso o vítreo en casos atípicos.

Tratamiento

- Antiparasitarios (p. ej., trimetoprim/sulfametoxazol, azitromicina, pirimetamina) con o sin corticoesteroides tópicos o sistémicos o ambos.
- La infección congénita se trata en conjunto con un pediatra durante el primer año de vida con sulfadiazina, pirimetamina y ácido folínico.

Pronóstico

- Depende de la localización.

REFERENCIAS

Garza-Leon M, Garcia LA. Ocular toxoplasmosis: clinical characteristics in pediatric patients. *Ocul Immunol Inflamm*. 2012;20(2):130-138.

Hettinga YM, de Groot-Mijnes JD, Rothova A, de Boer JH. Infectious involvement in a tertiary center pediatric uveitis cohort. *Br J Ophthalmol*. 2015;99(1):103-107.

Kump LI, Cervantes-Castaneda RA, Androudi SN, Foster CS. Analysis of pediatric uveitis cases at a tertiary referral center. *Ophthalmology*. 2005;112:1287-1292.

Pivetti-Pezzi P. Uveitis in children. *Eur J Ophthalmol*. 1996;6:293-298.

Rahimi M, Oustad M, Ashrafi A. Demographic and clinical features of pediatric uveitis at a tertiary referral center in Iran. *Middle East Afr J Ophthalmol*. 2016;23(3):237-240.

Smith JA, Mackensen F, Sen HN, *et al*. Epidemiology and course of disease in childhood uveitis. *Ophthalmology*. 2009;116(8):1544-1551.

Standford MR, Tan HK, Gilbert RE. Toxoplasmic retinochoroiditis presenting in childhood: clinical findings in a UK survey. *Br J Opthhalmol*. 2006;90:1464-1467.

Vasconcelos-Santos DV, Machado Azevedo DO, Campos WR, *et al*. Congenital toxoplasmosis in Southeastern Brazil: results of early ophthalmologic examination of a large cohort of neonates. *Ophthalmology*. 2009;116(11):2199-2205.

Wallon M, Kodjikian L, Binquet C, *et al*. Long-term ocular prognosis in 327 children with congenital toxoplasmosis. *Pediatrics*. 2004;113(6):1567-1572.

FIGURA 6-10. Toxoplasmosis congénita. Cicatriz macular en una niña de 12 años de edad con toxoplasmosis congénita.

FIGURA 6-11. Toxoplasmosis adquirida activa. Nótense el parche blanquecino de retinitis, la vitritis y vasculitis.

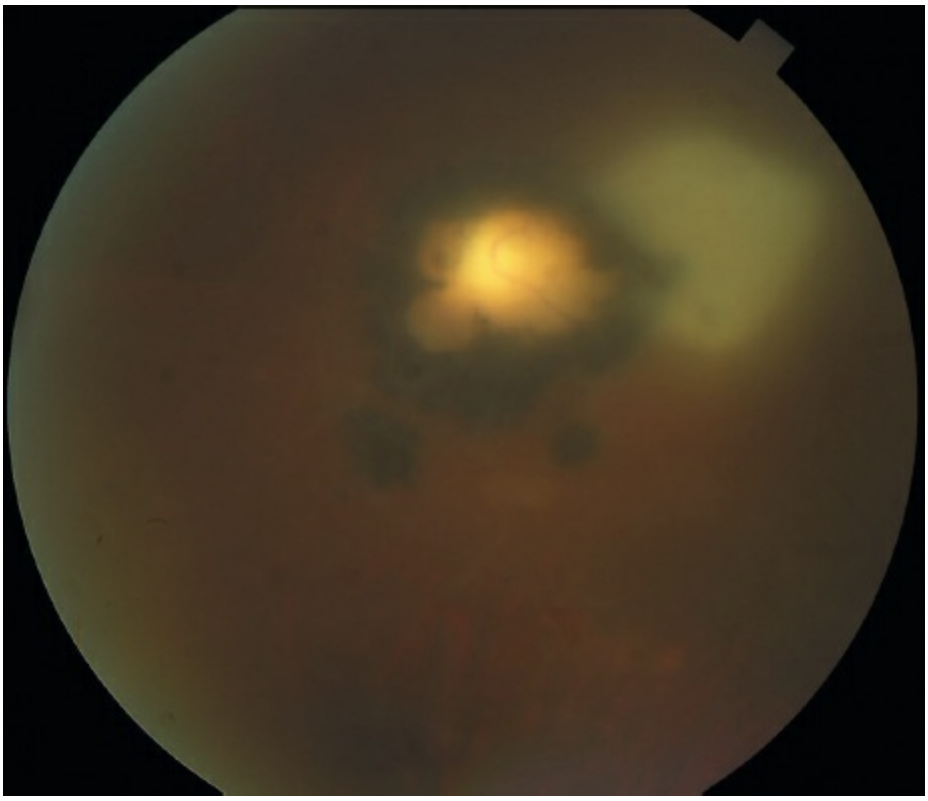


FIGURA 6-12. Toxoplasmosis recurrente. Toxoplasmosis recurrente con retinitis activa (zona blanquecina) adyacente a una cicatriz antigua.

TOXOCARIOSIS

Por lo regular, la toxocariosis es causada por *Toxocara canis*, un ascáride portado por los perros y que es excretado en las heces, y *Toxocara cati*, un ascáride portado por los gatos. Suele adquirirse por la ingesta de alimentos o agua contaminados.

Epidemiología y etiología

- Edad promedio de inicio, 6 años.
- Representa 0.3 a 7.4% de los casos de uveítis pediátricas.

Síntomas

- Visión borrosa, dolor, fotofobia.
- Fotopsias, miodesopsias.
- Asintomático.

Signos

- Leucocoria.
- Granuloma retiniano en la retina periférica o el polo posterior (**fig. 6-13**).
- Endoftalmitis.
- Vitritis.
- Desprendimiento de retina traccional.
- Por lo regular unilateral.

Diagnóstico diferencial

- Tuberculosis.
- Sarcoidosis.
- Toxoplasmosis.
- Retinoblastoma.
- Pars planitis.

Evaluación diagnóstica

- Títulos séricos.

Tratamiento

- Corticoesteroides tópicos y sistémicos.
- La enfermedad sistémica se puede tratar con antiparasitarios, pero por lo general estos no están indicados para el involucro ocular aislado (se asume que el parásito está muerto cuando el paciente presenta enfermedad ocular).

Pronóstico

- Depende de la localización, pero suele ser unilateral, de modo que no resulta en alteración visual bilateral.

REFERENCIAS

Hettinga YM, de Groot-Mijnes JD, Rothova A, de Boer JH. Infectious involvement in a tertiary center pediatric uveitis cohort. *Br J Ophthalmol*. 2015;99(1):103-107.

Khairallah M, Attia S, Zaouali S, *et al*. Pattern of childhood-onset uveitis in a referral center in Tunisia, North Africa. *Ocul Immunol Inflamm*. 2006;14(4):225-231.

Kump LI, Cervantes-Castaneda RA, Androudi SN, Foster CS. Analysis of pediatric uveitis cases at a tertiary referral center. *Ophthalmology*. 2005;112:1287-1292.

Liu Y, Zhang Q, Li J, Ji X, Xu Y, Zhao P. Clinical characteristics of pediatric patients with ocular toxocariasis in China. *Ophthalmologica*. 2016;235(2):97-105.

Paroli MP, Spinucci G, Liverani M, Monte R, Pezzi PP. Uveitis in childhood: an Italian clinical and epidemiological study. *Ocul Immunol Inflamm*. 2009;17(4):238-242.

Rahimi M, Oustad M, Ashrafi A. Demographic and clinical features of pediatric uveitis at a tertiary referral center in Iran. *Middle East Afr J Ophthalmol*. 2016;23(3):237-240.

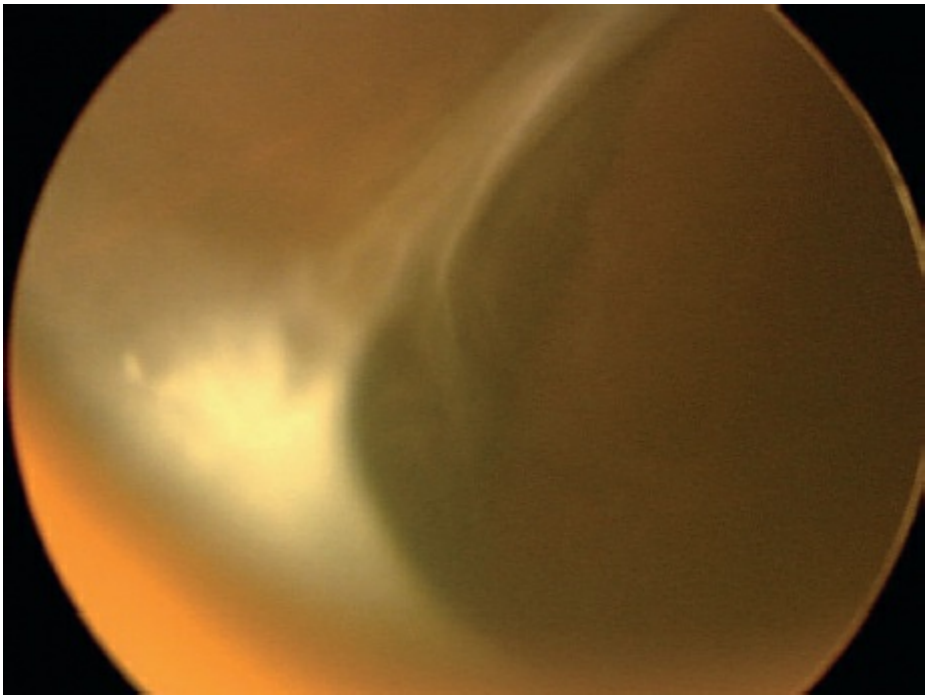


FIGURA 6-13. Toxocariosis. Lesión retiniana periférica por toxocara en un niño de 10 años de edad con un pliegue retiniano falciforme.

TUBERCULOSIS

Causada por el patógeno *Mycovacterium tuberculosis*, transmitido por el aire; puede afectar a múltiples sistemas orgánicos.

Epidemiología y etiología

- Representa 0.3 a 0.5% de los casos de uveítis pediátricas.

Síntomas

- Dolor, hiperemia, fotofobia.
- Visión borrosa.
- Fotopsias, miodesopsias.

Signos

- Inflamación granulomatosa anterior: depósitos en grasa de carnero, nódulos en el iris.
- Sinequias posteriores de base ancha.
- Vitritis.
- Tubérculos coroideos únicos o múltiples.
- Coroiditis de aspecto serpinginoso.
- Periflebitis.

Diagnóstico diferencial

- Sarcoidosis.
- Sífilis.
- Enfermedad de Vogt-Koyanagi-Harada.

Evaluación diagnóstica

- Prueba cutánea de tuberculina, como el derivado proteico purificado.
- Ensayo de liberación de interferón gamma, como el QuantiFERON gold.
- Radiografía de tórax (uso limitado de tomografía computada para reducir la exposición a radiación en la población pediátrica).

Tratamiento

- Terapia de cuatro medicamentos (rifampicina, isoniazida, etambutol y pirazinamida) durante 2 meses, seguidos de 4 a 9 meses de terapia con rifampicina e

isoniazida, por lo general manejados por un especialista en enfermedades infecciosas.

- Corticoesteroides tópicos y sistémicos.
- Puede requerir adición de terapia inmunomoduladora sistémica.

Pronóstico

- Depende de la localización (la enfermedad del segmento posterior puede ser agresiva y responder de forma deficiente a la terapia).

REFERENCIAS

Cutrufello NJ, Karakousis PC, Fishler J, Albini TA. Intraocular tuberculosis. *Ocul Immunol Inflamm*. 2010;18(4):281-291.

Gupta A, Bansal R, Gupta V, Sharma A, Bambery P. Ocular signs predictive of ocular tuberculosis. *Am J Ophthalmol*. 2010;149(4):562-570.

Hettinga YM, de Groot-Mijnes JD, Rothova A, de Boer JH. Infectious involvement in a tertiary center pediatric uveitis cohort. *Br J Ophthalmol*. 2015;99(1):103-107.

Paroli MP, Spinucci G, Liverani M, Monte R, Pezzi PP. Uveitis in childhood: an Italian clinical and epidemiological study. *Ocul Immunol Inflamm*. 2009;17(4):238-242.

Patel SS, Saraiya NV, Tessler HH, Goldstein DA. Mycobacterial ocular inflammation: delay in diagnosis and other factors impacting morbidity. *JAMA Ophthalmol*. 2013 Jun;131(6):752-758.

UVEÍTIS IDIOPÁTICA

La uveítis idiopática es un diagnóstico de exclusión y puede presentarse como uveítis anterior, intermedia, posterior o panuveítis. Representa entre 21.5 a 50% de los casos de uveítis pediátrica. El diagnóstico diferencial depende de la localización y la presentación clínica, y el tratamiento se basa en la localización y la gravedad de la uveítis.

REFERENCIAS

Friling R, Kramer M, Snir M, Axer-Siegel R, Weinberger D, Mukamel M. Clinical course and outcome of uveitis in children. *J AAPOS*. 2005;9(4):379-382.

Khairallah M, Attia S, Zaouali S, *et al*. Pattern of childhood-onset uveitis in a referral center in Tunisia, North Africa. *Ocul Immunol Inflamm*. 2006;14(4):225-231.

Smith JA, Mackensen F, Sen HN, *et al*. Epidemiology and course of disease in childhood uveitis. *Ophthalmology*. 2009;116(8):1544-1551.

Tugal-Tutkun I, Havrlikova K, Power WJ, Foster CS. Changing patterns in uveitis of childhood. *Ophthalmology*. 1996;103(3):375-383.

SÍNDROMES DE ENMASCARAMIENTO

Es importante destacar que las neoplasias, como la leucemia y el retinoblastoma, pueden presentarse con seudohipopion, hifema espontáneo o masa en el iris, que pueden ser mal diagnosticados como uveítis. El seudohipopion suele ser de color blanco cremoso (leucemia) o yesoso (retinoblastoma). Las masas en el iris son más grandes, pueden estar menos definidas que los nódulos inflamatorios del iris y estar vascularizadas. Otro trastorno que se puede confundir con una uveítis es el xantogranuloma juvenil (XGJ), que suele presentarse con nódulos en el iris unilaterales y color carne. El diagnóstico en todos los casos requiere una alta sospecha clínica; la leucemia puede diagnosticarse con paracentesis de la cámara anterior y análisis citológico. Es posible que el diagnóstico de XGJ requiera biopsia del tejido.

REFERENCIAS

Croxatto JO, Fernandez MR, Malbran ES. Retinoblastoma masquerading as ocular inflammation. *Ophthalmologica*. 1983;186(1):48-53.

Fontanilla FA, Edward DP, Wong M, Tessler HH, Eagle RC, Goldstein DA. Juvenile xanthogranuloma masquerading as melanoma. *J AAPOS*. 2009;13(5):515-518.

Rowan PJ, Sloan JB. Iris and anterior chamber involvement in leukemia. *Ann Ophthalmol*. 1976;8(9):1081-1085.

Schwartz LW, Rodrigues MM, Hallett JW. Juvenile xanthogranuloma diagnosed by paracentesis. *Am J Ophthalmol*. 1974;77(2):243-246.

Tahan SR, Pastel-Levy C, Bhan AK, Mihm MC Jr. Juvenile xanthogranuloma. Clinical and pathologic characterization. *Arch Pathol Lab Med*. 1989;113(9):1057-1061.

Wolintz AH, Goldstein JH, Seligman BR, Rosner F, Wesely AC, Lee SL. Secondary glaucoma in leukemia. *Ann Ophthalmol*. 1969;82(6):771-773.

Zakka KA, Yee RD, Shorr N, Smith GS, Pettit TH, Foos RY. Leukemic iris infiltration. *Am J Ophthalmol*. 1980;89(2):204-209.

CAPÍTULO 7

Anormalidades congénitas del nervio óptico

Aldo Vagge y Leonard B. Nelson

HIPOPLASIA DEL NERVIO ÓPTICO

- La hipoplasia del nervio óptico (HNO) es una anormalidad congénita, no progresiva, del desarrollo, en la que el nervio óptico es más pequeño de lo habitual, debido a una reducción en el número de células ganglionares de la retina. Con frecuencia se asocia con otras anomalías del sistema nervioso central (SNC).
- La HNO puede ser unilateral o bilateral (80%) y asimétrica.
- Es la anomalía congénita del disco óptico más común.
- La aplasia del nervio óptico es rara. En la exploración no hay reflejo pupilar luminoso, con ausencia del disco óptico, la capa de fibras nerviosas y los vasos sanguíneos retinianos.

Etiología

- No se comprende del todo.
- El uso de drogas y alcohol por parte de los padres contribuye a un aumento en la prevalencia de HNO. Las asociaciones con fármacos incluyen exposición a carbamazepina, isotretinoína, fenitoína, quinina y ácido valproico. La edad materna joven y la diabetes mellitus insulinodependiente en la madre también se han implicado en algunos casos (vinculados con un subtipo –hipoplasia óptica segmentaria superior–).

Genética

- La mayoría de los casos es esporádica.
- La HNO bilateral se hereda con un patrón autosómico dominante de acuerdo con las pocas familias reportadas. La mutación en el gen *PAX6* (11q13) es la responsable.
- Se ha identificado una mutación en el gen *HESX1* en la septo-opto displasia esporádica y en la enfermedad hipofisiaria.
- La mutación en el gen *TUBA8* se asocia con polimicrogiriae hipoplasia del nervio óptico.

Síntomas

- Disminución de la visión en uno o ambos ojos.
- El estrabismo puede estar asociado con HNO unilateral.

Signos

- El rango de agudeza visual va de 20/20 a falta de percepción de la luz, ya que la visión está determinada sobre todo por la integridad de las fibras nerviosas papilomaculares más que por el tamaño general del disco óptico.
- Ambliopía como resultado de estrabismo y anisometropía acompañantes.
- Nistagmo: a menudo se desarrolla entre los 1 y 3 meses de edad en los casos bilaterales.
- El estrabismo pude estar asociado con HNO unilateral.
- Defecto pupilar aferente en los casos asimétricos o unilaterales.
- Los campos visuales (CV) suelen presentar defectos localizados, así como una reducción generalizada.
- Cabeza del nervio óptico anormalmente pequeña, a menudo de color grisáceo o pálida, con "signo del doble anillo" (un canal esclerótico que rodea a un nervio óptico pequeño) (**fig. 7-1**).
- La hipoplasia segmentaria superior del nervio óptico es una forma segmentaria de HNO que se presenta en algunos niños de madres diabéticas insulinodependientes.
- La tortuosidad vascular retiniana es común.

Padecimientos asociados

- Displasia septoóptica: combinación de vías visuales anteriores pequeñas, ausencia del septum pelúcido y adelgazamiento o agenesia del cuerpo calloso.
- Disfunción endocrina: anormalidades en la glándula endocrina en alrededor de 15% de aquellos con HNO. Los pacientes están en riesgo de disfunción hipotalámica e hipofisiaria, como deficiencia de hormona del crecimiento (la más común), hipotiroidismo, hiperprolactinemia, panhipopituitarismo y diabetes insípida.

- Anomalías cerebrales como error en la migración hemisférica (esquizencefalia, heterotopias corticales) o daño hemisférico (leucomalacia perivenricular [LPV], encefalomalacia). La LPV puede estar asociada con otra forma de HNO caracterizada por excavaciones ópticas grandes y un anillo neurorretiniano delgado contenido dentro de discos ópticos de tamaño normal. Esto ocurre en forma secundaria a una degeneración transináptica de los axones ópticos causada por lesiones bilaterales en las radiaciones ópticas.
- El retraso en el desarrollo es más común en los pacientes con HNO bilateral, correlacionado en gran medida con hipoplasia del cuerpo calloso e hipotiroidismo.

Evaluación diagnóstica

- Resonancia magnética nuclear (RMN) para descartar malformaciones en el SNC.
- Referir a un endocrinólogo pediatra si los pacientes muestran signos clínicos de disfunción endocrina o anormalidades hipofisiarias en la RMN. El pediatra debe seguir las curvas de crecimiento para detectar cambios endocrinos. Las deficiencias endocrinas no diagnosticadas son un riesgo de alteración en el crecimiento, hipoglucemia, convulsiones y muerte.
- Las pruebas de CV automatizadas pueden ser útiles, pero los niños a menudo son demasiado pequeños para cooperar.

Diagnóstico diferencial

- Atrofia óptica.
- Coloboma del nervio óptico.
- Albinismo ocular.

Tratamiento

- No existe tratamiento disponible para mejorar la visión en la hipoplasia del nervio óptico.
- Corrección de errores refractivos.
- Tratamiento de la ambliopía superpuesta.
- Se puede considerar la cirugía para el estrabismo concurrente o el nistagmo.
- Considerar anteojos de policarbonato para proteger el ojo con mejor visión.

Pronóstico

- Por lo general, la agudeza visual no es progresiva. Las complicaciones suelen estar relacionadas con endocrinopatías y malformaciones en el sistema nervioso central.

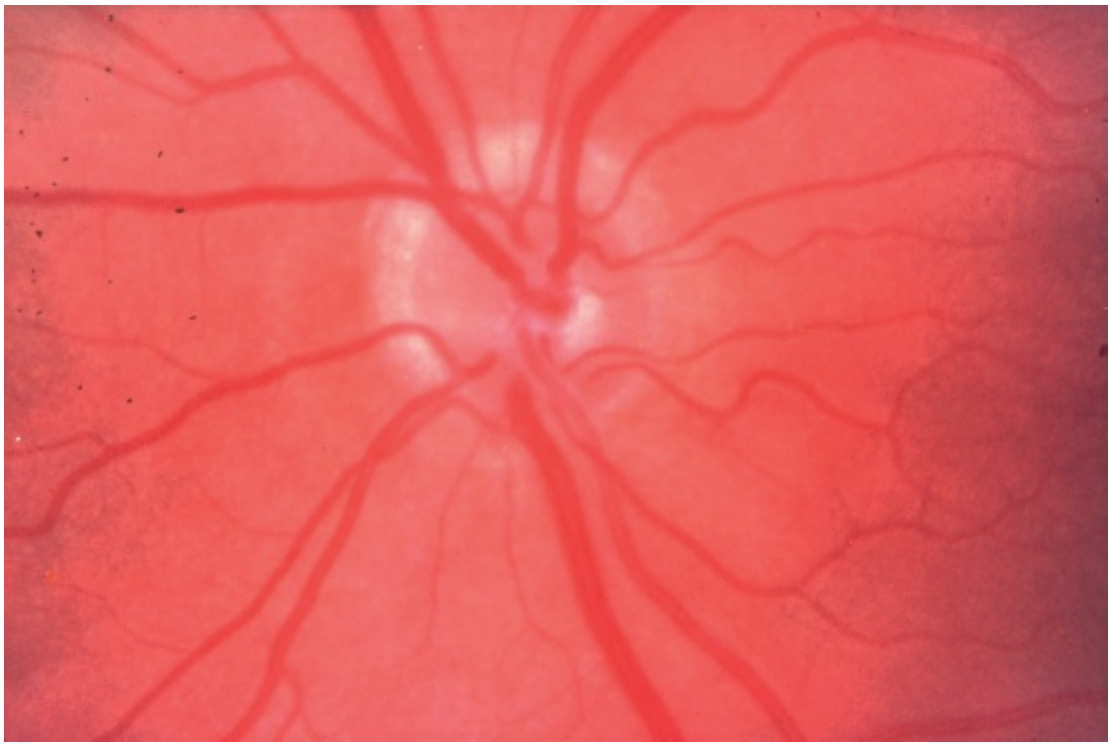


FIGURA 7-1. **Hipoplasia del nervio óptico.** Nótese el signo del doble anillo.

ANOMALÍA DE *MORNING GLORY*

- La anomalía de *morning glory* del disco óptico (AMGD) es una excavación en túnel rara, congénita, por lo regular unilateral, del fondo posterior que incorpora al disco óptico.
- El nombre se deriva de la similitud con la flor *morning glory*.
- Es más común en mujeres y es rara en afroamericanos.

Etiología

- La base embriológica de la AMGD no está clara. Se ha postulado un defecto en el cierre de la hendidura fetal o una anormalidad mesenquimatosa primaria como los orígenes embrionarios de la anomalía de *morning glory*.

Síntomas

- Disminución de la visión más común del ojo afectado.
- Defecto en la visión al color.

Signos

- La agudeza visual puede estar en un rango desde visión normal a no percepción de luz, pero en general es de alrededor de 20/100 a 20/200.
- Estrabismo.
- Leucocoria.
- Ambliopía.
- Miopía.
- Defecto pupilar aferente.
- Defectos en los CV, por lo regular con manchas ciegas agrandadas.
- El disco óptico está bastante agrandado, de color naranja o rosa, con un anillo circundante de tejido uveal pigmentado. Los vasos retinianos están aumentados en número y surgen en forma radial desde el disco; se observa un mechón blanquecino central de tejido glial. La mácula puede estar incorporada dentro de la excavación (captura macular) (**fig. 7-2**).
- Desprendimiento de retina (DR) seroso en una tercera parte de los pacientes.

Padecimientos asociados

- Encefalocele basal transesfenoidal asociado con anomalías en el tercio medio de la cara (hipertelorismo, puente nasal aplanado, surco en la línea media en el labio superior y, algunas veces, hendidura en la línea media en el paladar blando).

- Otras anormalidades en la línea media o cerebrales (p. ej., agenesia del cuerpo calloso, anormalidades hipofisiarias).
- Anormalidades ipsilaterales de la circulación carotídea, como estenosis o aplasia de las arterias carótidas con o sin síndrome de Moyamoya (estenosis progresiva de la porción terminal de la arteria carótida interna y sus ramas principales).
- Asociada con hemangioma orofacial ipsilateral –esta relación puede estar dentro del espectro del síndrome PHACE (malformaciones de la fosa posterior, hemangioma facial grande, anomalías arteriales, anomalías cardiacas y coartación de la aorta, y anomalías oculares)–.
- Asociada con neurofibromatosis tipo 2.
- La AMGD se ha descrito como parte del espectro de síndrome de coloboma renal.

Evaluación diagnóstica

- Se deben obtener RMN y angiografía por resonancia magnética para excluir anomalías cerebrales y vasculares.
- Descartar disfunción endocrina (niveles de hormona estimulante de tiroides y hormona de crecimiento) y alteración renal (pruebas metabólicas básicas y examen general de orina).

Diagnóstico diferencial

- Coloboma del nervio óptico.
- Estafiloma peripapilar.

Tratamiento

- No existe tratamiento disponible para mejorar la visión en la AMGD.
- Corrección de errores refractivos.
- Tratamiento de la ambliopía.
- El DR suele abordarse mediante una vitrectomía vía pars plana y taponamiento con gas a largo plazo.

Pronóstico

- Por lo general, la visión es estable a menos que ocurra un DR. Se han documentado neuritis óptica y atrofia óptica progresiva.

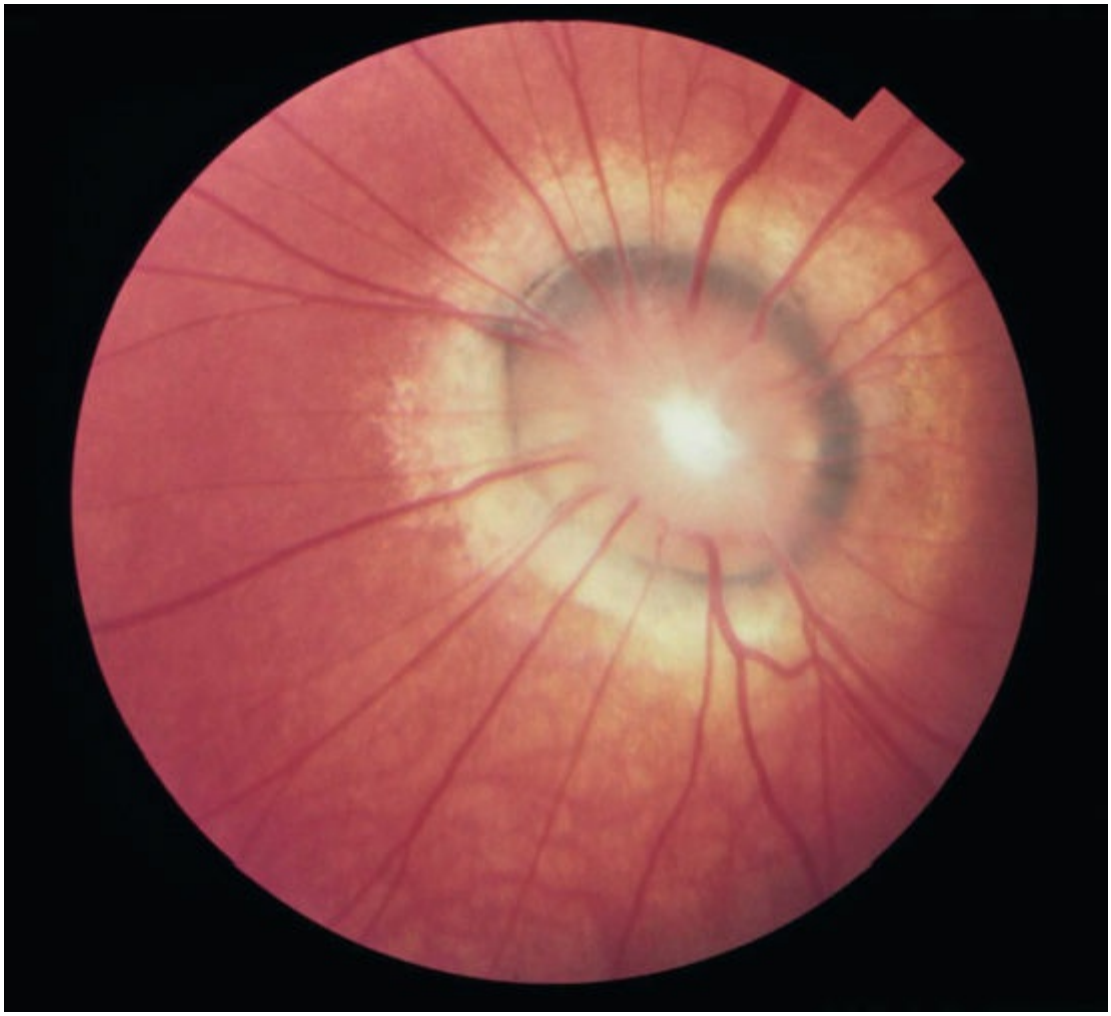


FIGURA 7-2. Disco con anomalía de *morning glory*. Anomalía de *morning glory* que muestra excavación aumentada, patrón vascular retiniano anormal, pigmentación anular que rodea la cabeza del nervio, así como un mechón central glial y cambios peripapilares. (Cortesía de Alex Levin, MD).

COLOBOMA DEL DISCO ÓPTICO

- Excavación del disco óptico, con delimitación clara, en forma de tazón, por lo regular descentrada y más profunda en la parte inferior.
- Los colobomas unilateral y bilateral del disco óptico ocurren con frecuencias similares.
- En ocasiones hay afección del disco óptico entero.
- Puede coexistir con otros tipos de coloboma uveal.
- Puede ser aislado o formar parte de un síndrome sistémico.

Etiología

- Se piensa que se debe a la fusión incompleta o anormal de ambos lados del extremo proximal de la hendidura embrionaria.
- La mayoría de los casos es esporádica, pero estos pueden ser autosómicos dominantes, autosómicos recesivos o recesivos ligados al X.
- Se ha documentado una amplia gama de mutaciones en los pacientes con coloboma –la mutación en el *CHD7* se asocia con 60% de los casos de síndrome CHARGE–.

Síntomas

- La agudeza visual puede estar leve o gravemente disminuida en uno o ambos ojos; el grado de alteración foveal del coloboma es la única característica que se relaciona con el desenlace visual.

Signos

- Excavación blanca, en forma de tazón, en un disco óptico agrandado. La excavación está descentrada en forma inferior, y el anillo neurorretiniano superior está relativamente a salvo. En caso de una excavación completa del disco entero, la excavación es más profunda en la parte inferior.
- Puede haber un coloboma coriorretiniano asociado, en cuyo caso suele haber microftalmia.
- A menudo hay colobomas del iris y el cuerpo ciliar coexistentes.
- Algunos pacientes pueden desarrollar DR regmatógeno o seroso; con frecuencia hay DR regmatógeno asociado cuando hay un coloboma coriorretiniano, mientras que el desprendimiento seroso es más común en caso de un coloboma aislado del nervio óptico.

Padecimientos asociados

- Asociación CHARGE: coloboma, atresia de coanas, enfermedad cardiaca congénita

y otras múltiples anormalidades.

- Síndrome de Walker-Warburg.
- Hipoplasia dérmica focal de Goltz.
- Síndrome de Aicardi.
- Secuencia de Goldenhar.
- Síndrome de nevo sebáceo lineal.
- Malformación de Dandy-Walker.
- Síndrome de coloboma renal –con una mutación en la transcripción del PAX2–.
- Microftalmia –en el caso de afección coriorretiniana–.

Evaluación diagnóstica

- La tomografía de coherencia óptica (TCO) ha servido para observar la membrana intercalar que cubre el defecto coriorretiniano, y es continua con la retina neural.
- Es importante una evaluación sistémica completa para descartar otras anomalías asociadas.

Diagnóstico diferencial

- Anomalía de *morning glory*.
- Estafiloma peripapilar.

Tratamiento

- No existe tratamiento específico disponible para el coloboma del disco óptico.
- Tratamiento para la ambliopía, en caso necesario.
- La corrección óptima del error refractivo puede estar indicada.
- Cirugía para el DR, según esté indicado.

Pronóstico

- La visión suele ser estable, a menos que ocurra un desprendimiento de retina.

FOSETAS DEL DISCO ÓPTICO

- Las fosetas del disco óptico (FDO) se refieren a una excavación ovalada o redonda, de color, profundidad y localización variables en el disco óptico.
- El lado temporal del disco óptico suele ser el involucrado.
- A menudo unilateral, aunque se han reportado casos bilaterales en 15% de los casos.
- Son raras, con una incidencia estimada de 1 en 11 000 personas.

Etiología

- No está clara en su totalidad; se piensa que se deben a un cierre imperfecto del borde superior de la fisura embrionaria.
- Desde el punto de vista histológico, una FDO es una herniación de retina displásica hacia una excavación rica en colágeno que se extiende hacia el espacio subaracnoideo a través de un defecto en la lámina cribosa.
- La patogénesis de los cambios maculares es controversial: el líquido puede ser humor vítreo, líquido cefalorraquídeo, fuga a través de los vasos sanguíneos en la base de la foseta, o fuga a través de la coroides. Además, el desprendimiento macular seroso se debe a la comunicación directa entre la foseta óptica y el espacio subretiniano, o entre la foseta óptica y la retina. En este último caso, el líquido puede desplazarse hacia la retina, lo que causa una separación tipo esquisis de las capas interna y externa, con desprendimiento seroso de la retina neurosensorial secundario a esta esquisis. Asimismo, parece ser que la tracción vítrea es un factor importante en la patogénesis del desprendimiento macular relacionado con fosetas ópticas.
- Las FDO suelen ser esporádicas, aunque se ha reportado ocurrencia familiar como un rasgo autosómico dominante.

Síntomas

- Las fosetas ópticas son asintomáticas a menos que exista líquido subretiniano –alrededor de 45% de los ojos desarrolla desprendimiento seroso macular por lo regular en la segunda o tercera década de la vida–. Cuando hay líquido subretiniano presente, la agudeza visual disminuye a 20/40 a 20/60.

Signos

- Por lo general, las FDO se observan como una depresión oval única en el disco óptico. Se encuentran con más frecuencia en la zona infero-temporal del disco óptico, pero también pueden hallarse en cualquier otro sitio, incluida la zona central. Suelen ser de color grisáceo, blanquecino o amarillento (**fig. 7-3**).
- Los signos asociados con maculopatía por FDO incluyen acumulación de líquido intrarretiniano y subretiniano, así como cambios pigmentarios en la retina.

- Ambliopía en niños, en especial en ojos con desprendimiento macular seroso.

Padecimientos asociados

- Rara vez asociadas con encefalocele basal.

Evaluación diagnóstica

- TCO para evaluar el líquido subretiniano –por lo regular, la TCO puede mostrar separación tipo esquisis entre la retina interna y externa–.
- CV –es más común el escotoma arqueado–.
- La angiografía de retina con fluoresceína (FAG) es útil en el diagnóstico diferencial de un desprendimiento seroso.
- La rejilla de Amsler se puede utilizar para monitorear la alteración macular.

Diagnóstico diferencial

- Anormalidades del disco óptico como creciente coroidea y escleral.
- Síndrome de disco inclinado (SDI).
- Estafiloma circumpapilar.
- Disco hipoplásico.
- Neuropatía óptica glaucomatosa.
- Retinopatía serosa central y membranas neovasculares subretinianas para el desprendimiento macular seroso.

Tratamiento

- No se requiere tratamiento para una foseta del disco óptico aislada.
- Los procedimientos que suelen utilizarse para el tratamiento de la maculopatía por FDO incluyen la fotocoagulación con láser (entre el área del DR seroso y el disco óptico), cerclaje macular y una combinación de vitrectomía posterior, fotocoagulación y taponamiento con gas. En un inicio deben utilizarse los tratamientos menos invasivos, como la fotocoagulación con láser.

Pronóstico

- Por lo general, las FDO aisladas tienen un pronóstico excelente.
- Las complicaciones retinianas asociadas, como el desprendimiento macular seroso, pueden ser progresivas y disminuir la agudeza visual de modo significativo –aconsejar a los pacientes acerca de la importancia de las revisiones oftalmológicas regulares y el uso de la cartilla de Amsler–.
- En raras ocasiones la mácula puede readherirse.

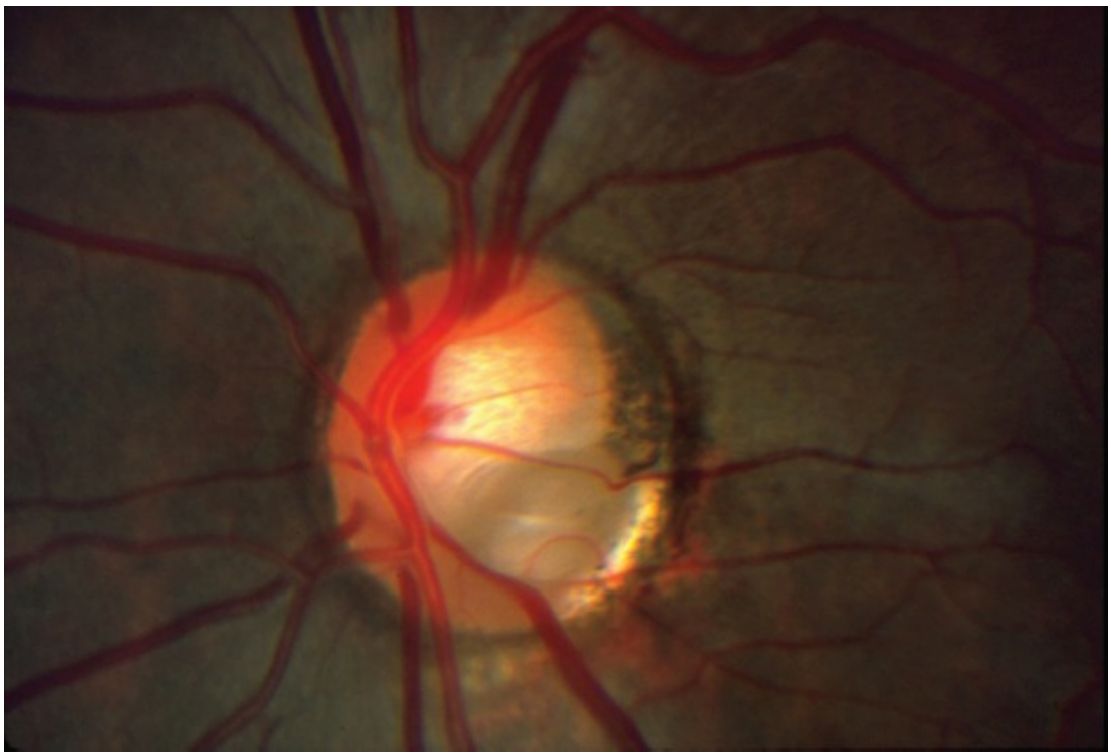


FIGURA 7-3. Foseta del disco óptico. Foseta congénita de la cabeza del nervio óptico.

SÍNDROME DEL DISCO INCLINADO

- El SDI es una condición congénita, bilateral, no hereditaria, en donde el nervio óptico parece entrar al ojo en un ángulo oblicuo.
- Polo superior del disco óptico elevado, con desplazamiento posterior del disco inferior nasal, que resulta en un aspecto oval de la cabeza del nervio óptico.
- A menudo acompañado de:
  - Creciente esclerótica localizada inferior e inferonasal (**fig. 7-4**)
  - *Situs inversus* de los vasos retinianos
  - Ectasia posterior de la retina y coroides inferonasales
- Por lo regular se asocia con astigmatismo miópico debido a las anormalidades del fondo (ectasia posterior).

Etiología

- Desconocida, pero puede tener alguna relación patogénica con el defecto colobomatoso.

Síntomas

- La agudeza visual mejor corregida (AVMC) puede estar reducida.

Signos

- Astigmatismo miópico.
- Disco inclinado con las características asociadas antes descritas.
- Los defectos del CV a menudo están vinculados con hemianopsia bitemporal completa que no respeta la línea media. Repetir la perimetría tras la adición de una lente –4.00 a menudo elimina las anormalidades en el CV (naturaleza refractiva de los defectos). En algunos casos, los defectos del CV persisten a pesar de la corrección refractiva debido a una ectasia inferonasal anormal. Sin embargo, el SDI se ha reportado con verdadera hemianopsia bilateral y tumor cerebral supraselar congénito.
- Ambliopía.

Padecimientos asociados

- Tumores supraselares cerebrales.
- Disco inclinado sin ectasia retiniana que se presenta en pacientes con encefalocele transesfenoidal.
- Se han observado anomalías craneofaciales, como hipertelorismo, síndrome de Crouzon y síndrome de Alport, asociadas con el disco inclinado.

- Otros padecimientos reportados con el disco inclinado son:
  - Ehlers-Danlos tipo III
  - Atrofia hemifacial
  - Parálisis horizontal de la mirada congénita
  - Dextrocardia familiar
  - Exotropia

Evaluación diagnóstica

- Refracción y evaluación de fondo de ojo bajo dilatación –el diagnóstico puede establecerse con base en el aspecto fundoscópico del disco óptico–.
- Los CV a menudo muestran hemianopsia bitemporal completa que no respeta la línea media (a diferencia de las lesiones en el quiasma).
- RMN en todo paciente con SDI y defectos del CV para descartar tumores supraselares.

Diagnóstico diferencial

- HNO.
- Coloboma del nervio óptico.
- Estafiloma peripapilar.
- Papiledema.

Tratamiento

- No existe tratamiento médico para el padecimiento primario.
- Corrección apropiada del error refractivo.
- Terapia para la ambliopía, según esté indicada, para mejorar la pérdida visual no orgánica.

Pronóstico

- Amplio rango de agudeza visual mejor corregida.

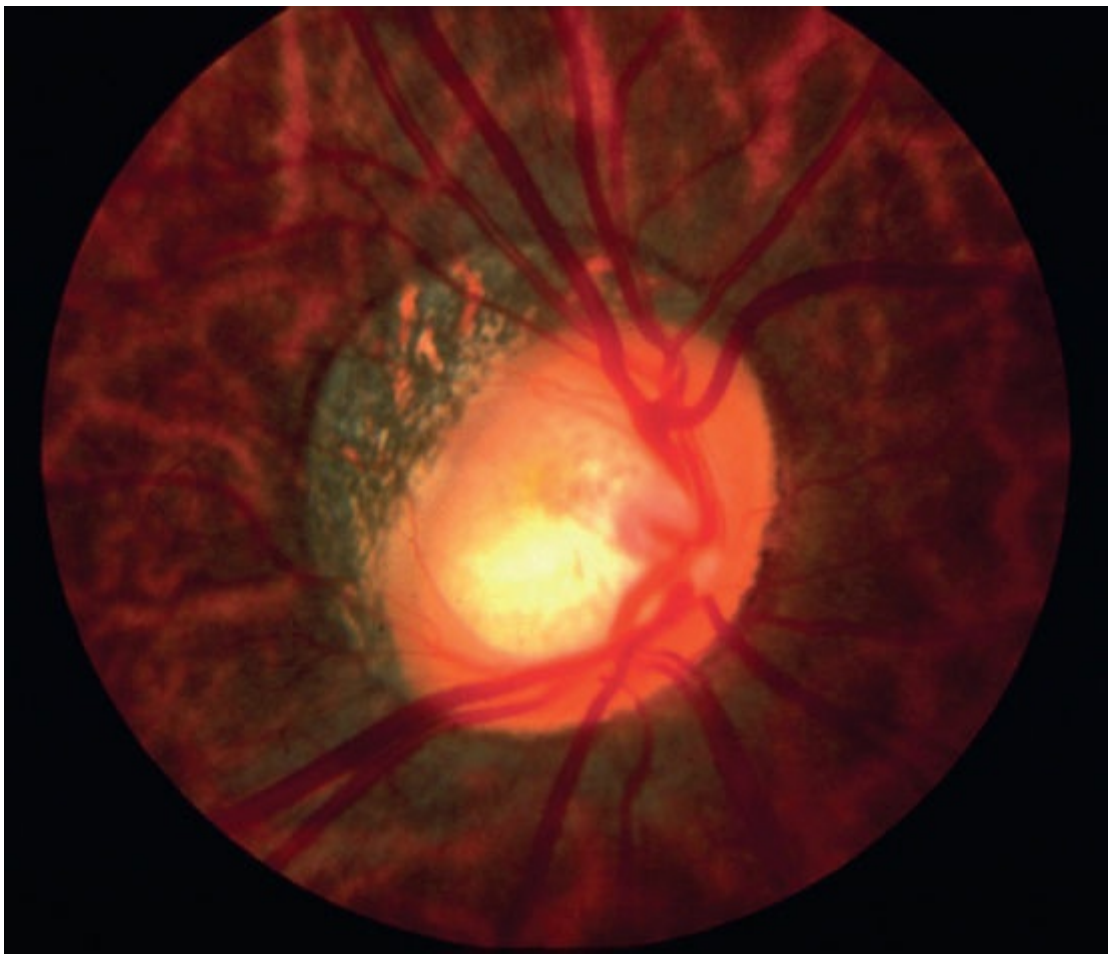


FIGURA 7-4. Disco inclinado. Nótese la creciente esclerótica temporal.

ESTAFILOMA PERIPAPILAR

- El estafiloma peripapilar es una anomalía del disco óptico que suele ser esporádica, rara y unilateral, caracterizada por una excavación profunda del área del fondo que rodea al disco óptico.
- La cabeza del disco óptico queda en la base de la excavación del polo posterior.
- No se asocia con anormalidades gliales o vasculares del disco, coloboma uveal o progresión.
- Los ojos afectados suelen ser emétropes o un tanto miopes, aunque se han reportado casos de miopía elevada.

Etiología

- Se desconoce la etiología. Parece surgir de una diferenciación incompleta de la esclerótica. El estafiloma puede ser consecuencia del desarrollo de la presión intraocular normal, lo que causa herniación de la esclerótica.

Síntomas

- Por lo general, la agudeza visual está un tanto o bastante disminuida.

Signos

- El estafiloma periférico suele asociarse con un aspecto un tanto normal del disco óptico.
- Por lo regular, los ojos con reducción de la visión presentan escotomas centrocecales.

Padecimientos asociados

- Por lo regular, ausencia de anormalidades sistémicas o enfermedades intracraneales asociadas.
- Se ha reportado que el estafiloma peripapilar está vinculado con encefalocele basal en pacientes con anormalidades del tercio medio de la cara.
- Se han observado síndrome PHACE, síndrome de nevo sebáceo lineal y síndrome 18q en asociación con el estafiloma peripapilar.
- Nistagmo, estrabismo y posición compensadora de la cabeza.
- Aumento en el riesgo de desprendimiento de retina.

Evaluación diagnóstica

- El ultrasonido ocular y el electrorretinograma (ERG) pueden ayudar con el diagnóstico, en especial en pacientes pediátricos.

- Se puede utilizar la TCO para evaluar un estafiloma peripapilar.
- Los CV pueden mostrar escotoma centrocecal, en especial en ojos con reducción de la visión.
- Está indicada la RMN de cerebro para los niños con anormalidades del tercio medio de la cara.

Diagnóstico diferencial

- Anomalía de *morning glory*.
- Coloboma del disco óptico.
- Síndrome de disco inclinado (SDI).

Tratamiento

- No existe tratamiento médico para el padecimiento primario.
- Terapia para ambliopía y cirugía para estrabismo, según se requiera.
- Cirugía para DR según se requiera.
- Considerar anteojos de policarbonato.

Pronóstico

- Riesgo de desprendimiento de retina.

DRUSAS DEL DISCO ÓPTICO (SEUDOPAPILEDEMA)

- Las drusas del disco óptico son depósitos acelulares calcificados localizados dentro de la cabeza del nervio óptico.
- Las drusas ópticas suelen estar enterradas en el disco óptico en las etapas iniciales de la vida, y se vuelven más superficiales conforme pasa el tiempo.
- A menudo son bilaterales.
- Son la forma más común de seudopapiledema –elevación anormal del disco óptico no relacionada con aumento de la presión intracraneal–.

Etiología

- Se desconoce la etiología –se piensa que se deben a una alteración en el metabolismo axonal con un flujo axoplásmico lento, discos congénitamente displásicos con propensión a la formación de drusas, o un canal esclerótico pequeño que de manera física comprime al nervio óptico, lo que causa la muerte de las células ganglionares, con extrusión y calcificación de las mitocondrias–.
- Las drusas del nervio óptico pueden transmitirse como rasgo dominante irregular –a menudo son familiares–.

Síntomas

- Por lo regular asintomáticas, sin alteraciones visuales.
- Rara vez (en especial en niños) causan oscurecimiento transitorio de la visión –tal vez secundaria a isquemia transitoria del disco óptico–.

Signos

- El disco a menudo está elevado y hay borramiento de sus bordes.
- Los vasos del disco óptico se ven con claridad, sin hiperemia, capilares dilatados o congestión venosa.
- Ausencia de exudados y manchas algodonosas.
- La vasculatura retiniana del ojo suele ser anómala –hay una mayor frecuencia de arterias ciliorretinianas–.
- Puede haber defecto pupilar aferente y discromatopsia, que son signos de una neuropatía óptica.
- Los CV pueden mostrar defectos periféricos que tienden a aumentar en frecuencia conforme avanza la edad. La progresión suele ser lenta. Los defectos más comunes en el CV son los nasales, la constricción concéntrica y el aumento de la mancha ciega.
- La hemorragia peripapilar o en el disco óptico, la membrana neovascular coroidea

(MNVC), la neuropatía óptica isquémica anterior no arterítica (NOINA) y la oclusión de arteria o vena retiniana pueden ser complicaciones de las drusas del disco óptico.

Padecimientos asociados

- Las drusas del disco óptico se han reportado vinculadas con muchos padecimientos oculares y sistémicos.
- Se han informado casos de lesiones ocupativas en conjunción con drusas del disco óptico y pérdida progresiva de la visión.
- Los padecimientos asociados con más frecuencia son:
  - Retinosis pigmentaria
  - Seudoxantoma elástico y estrías angioides
  - Síndrome de Alagille

Evaluación diagnóstica

- Ultrasonido modo B: las drusas presentan una alta reflectividad y ensombrecimiento posterior.
- Autofluorescencia del fondo: las drusas muestran autofluorescencia (hay poca confiabilidad cuando las drusas están enterradas).
- Angiografía con fluoresceína: las drusas tiñen en etapas tardías. Es útil para distinguir entre drusas del disco óptico y verdadero edema del disco óptico.
- TCO: masa hiperrefléctica focal posterior a la capa plexiforme externa y las capas nucleares externas, con pérdida de la unión entre los segmentos internos y externos de los fotorreceptores (poca confiabilidad para distinguir drusas enterradas *vs.* verdadero edema del disco óptico).
- Se deben realizar pruebas de CV tan pronto como los niños puedan hacerlas de forma confiable.
- TC orbitaria –calcificación en el disco óptico–.
- RMN del cerebro en cualquier paciente con pérdida visual progresiva asociada.

Diagnóstico diferencial

- Neuritis óptica.
- Escleritis posterior.
- Toxoplasmosis.
- Hipertensión intracraneal idiopática.
- Neuropatía óptica isquémica.
- Neuropatía óptica compresiva.
- Infiltrados en el nervio óptico.

- Papiledema.
- Sarcoidosis.
- Tumores del nervio óptico.
- Neuropatía óptica hereditaria de Leber.

Tratamiento

- Las drusas por sí solas no precisan terapia médica.
- Las MNV pueden requerir fotocoagulación con láser o inyección intravítrea de anti-VEGF.
- Manejo de complicaciones isquémicas (NOINA y oclusiones vasculares retinianas) en ausencia de drusas.

Pronóstico

- Por lo regular muy bueno, pero pueden presentarse complicaciones.
- Se identifican defectos en el CV en hasta 51% de los niños, y se vuelven más comunes a medida que la edad avanza.
- Complicaciones hemorrágicas –hemorragia peripapilar o de disco–.
- Membrana neovascular coroidea.
- Neuropatía óptica anterior no arterítica.
- Oclusión de arteria o vena retiniana.

REFERENCIAS

Dutton GN. Congenital disorders of the optic nerve: excavations and hypoplasia [review]. *Eye (Lond)*. 2004;18(11):1038-1048.

Hoyt C, Taylor D. *Pediatric Ophthalmology and Strabismus*. 4th ed. St. Louis, MO: Elsevier Saunders; 2013:543-560.

Maguire JI, Murchison AP, Jaeger EA. *Wills Eye Hospital 5-Minute Ophthalmology Consult*. Philadelphia, PA: Lippincott Williams & Wilkins; 2012.

CAPÍTULO 8

Anomalías retinianas

ENFERMEDAD DE BEST

Barry N. Wasserman

Etiología

Padecimiento autosómico dominante, también llamado distrofia macular viteliforme, que conduce a la degeneración del epitelio pigmentado de la retina (EPR) y pérdida secundaria de fotorreceptores en la mácula. Debido a mutaciones que causan anormalidades en la bestrofina, una proteína que forma un canal de cloro sensible al calcio. Hay una acumulación de lipofuscina en las células del EPR, lo que genera el aspecto característico de "yema de huevo" (de ahí el nombre viteliforme) en la fóvea y la mácula. También pueden presentarse lesiones multifocales. Se han identificado varios genes, incluidos *BEST1* y *PRPH2*, asociados con la forma adulta. En familias negativas para estos genes se han identificado los genes *IMPG1* e *IMPG2* como causales.

Síntomas

Al inicio del proceso patológico los pacientes pueden estar asintomáticos, pero más adelante se desarrollan metamorfopsias y disminución de la agudeza visual. Los síntomas son variables y pueden ser asimétricos, con pérdida significativa de la visión en la edad adulta.

Signos

Las etapas se describen con base en el aspecto fenotípico de la mácula, que puede ser asimétrico entre ambos ojos. La etapa inicial puede únicamente mostrar moteado sutil del EPR o ser normal. Más adelante se acumula material amarillento-naranja en la mácula, en forma de una lesión de 0.5 a 5.0 mm de diámetro, lo que provoca el aspecto clásico de "yema de huevo". Poco a poco se acumula líquido claro alrededor de la lesión en el espacio subretiniano, lo que resulta en un aspecto quístico con un nivel de líquido (**fig. 8-1A**). A medida que el líquido se disipa, la lesión cambia de nuevo a una etapa de "huevos revueltos" (vitelodisruptiva), asociada con aglutinación de pigmento (**fig. 8-1B**). Las etapas posteriores incluyen cambios atróficos con fibrosis, degeneración macular y pérdida visual significativa, seguidas algunas veces de neovascularización coroidea.

Diagnóstico diferencial

- Enfermedad de Stargardt.
- Distrofia macular de Sorsby.
- Distrofia en patrón.
- Distrofia macular de Carolina del Norte.
- Retinopatía solar.
- Coalescencia de drusas laminares basales.
- Retinopatía serosa central con exudado fibrinoso.
- Desprendimiento del epitelio pigmentado por degeneración macular relacionada con la edad.
- Distrofia foveomacular del adulto.
- Degeneración macular relacionada con la edad.

Evaluación diagnóstica

El diagnóstico se basa en los hallazgos clínicos, junto con estudios electrofisiológicos que muestran un electrorretinograma normal y un electrooculograma anormal. Además, hay una autofluorescencia marcada. La tomografía de coherencia óptica (TCO) detecta depósitos subretinianos y líquido. Los estudios genéticos pueden mostrar una mutación en el gen de la bestropina.

Tratamiento

No hay tratamiento para la enfermedad temprana, pero la neovascularización coroidea tardía se ha tratado con inyección intravítrea de bevacizumab. Se recomienda consejo genético y revisión de los familiares, así como consultas para visión baja y medicina ocupacional.

Pronóstico

Algunos pacientes conservan una buena visión (20/40) durante toda su vida. En otros, la buena visión (20/20 a 20/50) suele persistir durante las etapas iniciales, pero disminuye a 20/200 en la quinta y sexta décadas de la vida, a medida que las etapas atrófica y cicatricial progresan.

REFERENCIAS

Goodwin P. Hereditary retinal disease. *Curr Opin Ophthalmol*. 2008;19:255-262.

Leu J, Schrage NF, Degenring RF. Choroidal neovascularisation secondary to Best's disease in a 13-year-old boy treated by intravitreal bevacizumab. *Graefes Arch Clin Exp Ophthalmol*. 2007;245(11):1723-1725.

Meunier I, Manes G, Bocquet B, *et al*. Frequency and clinical pattern of vitelliform macular dystr ophy caused by mutations of interphotoreceptor matrix *IMPG1* and *IMPG2* genes. *Ophthalmology*. 2014;121:2406-2414.

Spaide RF, Noble K, Morgan A, *et al*. Vitelliform macular dystrophy. *Ophthalmology*. 2006;113:1392-1400.

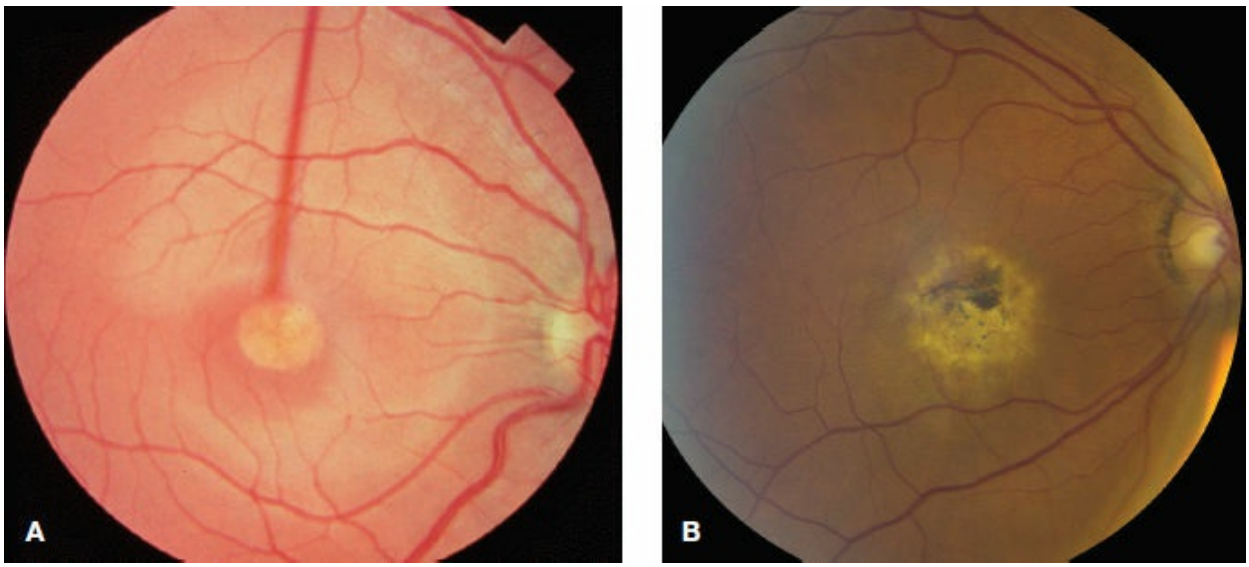


FIGURA 8-1. Enfermedad de Best. A. Enfermedad de Best con aspecto macular inicial de "yema de huevo". **B.** Enfermedad de Best con aspecto de huevos revueltos en una etapa posterior.

COROIDEREMIA

Barry N. Wasserman

Etiología

La coroideremia es una degeneración retiniana progresiva, recesiva, ligada al X. Los portadores masculinos muestran pérdidas de la coriocapilar y el epitelio pigmentado de la retina. Las portadoras femeninas manifiestan signos leves de la enfermedad, con anormalidades retinianas en parche y defectos correspondientes en el campo visual (CV) por lionización, pero por lo general son asintomáticas. La mutación del gen *CHM* afecta la producción de la proteína Rab 1 (REP-1). La degeneración comienza en la periferia media y progresa en forma central tanto hacia la mácula como hacia la periferia.

Síntomas

Los pacientes se presentan en las primeras dos décadas de la vida con disminución de la visión nocturna y la visión periférica. La visión central puede estar conservada hasta alrededor de la quinta década de la vida, pero de manera eventual se pierde.

Signos

La exploración de la retina muestra pérdida del EPR y la coriocapilar, con exposición de los vasos coriodeos más grandes (**fig. 8-2**). El EPR restante puede presentar un aspecto de sal y pimienta. Más adelante, se pueden observar grandes áreas de esclerótica expuesta en la fundoscopia. Puede haber catarata subcapsular posterior asociada.

Diagnóstico diferencial

- Retinosis pigmentaria avanzada.
- Atrofia girata.
- Miopía patológica.
- Coriorretinitis (p. ej., necrosis retiniana aguda, luego de una retinitis por citomegalovirus [CMV]).

Evaluación diagnóstica

En los pacientes masculinos se observa un patrón de herencia ligado al X con aspecto típico del fondo de ojo. Las pruebas de CV demuestran constricción. La angiografía con fluoresceína muestra los grandes vasos coroideos por pérdida del EPR y coriocapilar por encima de los mismos. El electrorretinograma puede ser consistente con una distrofia de conos-bastones en las etapas iniciales de la enfermedad, pero de modo eventual se extingue. Se puede realizar análisis genético para evaluar la

presencia de mutación en el gen *CHM*, y existen pruebas en sangre periférica para demostrar la ausencia de la proteína Rab 1. Las portadoras femeninas pueden mostrar parches de pigmentación irregular en el EPR. La TCO de dominio espectral puede demostrar una reducción en el espesor coroideo subfoveal y un aumento en el espesor foveal a medida que la enfermedad progresa, a pesar de que no haya cambios en la agudeza visual.

Tratamiento

Se debe sugerir consejo genético a los familiares. Pueden ser útiles la evaluación y el tratamiento por visión baja. La terapia genética ha demostrado cierto grado de éxito en modelos animales.

Pronóstico

Los pacientes pierden la visión nocturna y periférica de forma progresiva. La visión central a menudo se conserva hasta la edad adulta, pero al final se pierde.

REFERENCIAS

Kamron KN, Islam F, Moore AT, *et al*. Clinical and genetic features of choroideremia in childhood. *Ophthalmology*. 2016;123(10):2158-2165.

Lee TK, McTaggart KE, Sieving PA, *et al*. Clinical diagnoses that overlap with choroideremia. *Can J Ophthalmol*. 2003;38(5):364-372.

MacDonald IM, Russell L, Chan CC. Choroideremia: new findings from ocular pathology and review of recent literature. *Surv Ophthalmol*. 2009;54(3):401-407.

MacDonald IM, Smaoui N, Seabra MC. Choroideremia. En: Pagon RA, Bird TC, Dolan CR, Stephens K, eds. *Gene-Reviews* [Online]. Seattle: University of Washington; 2010.

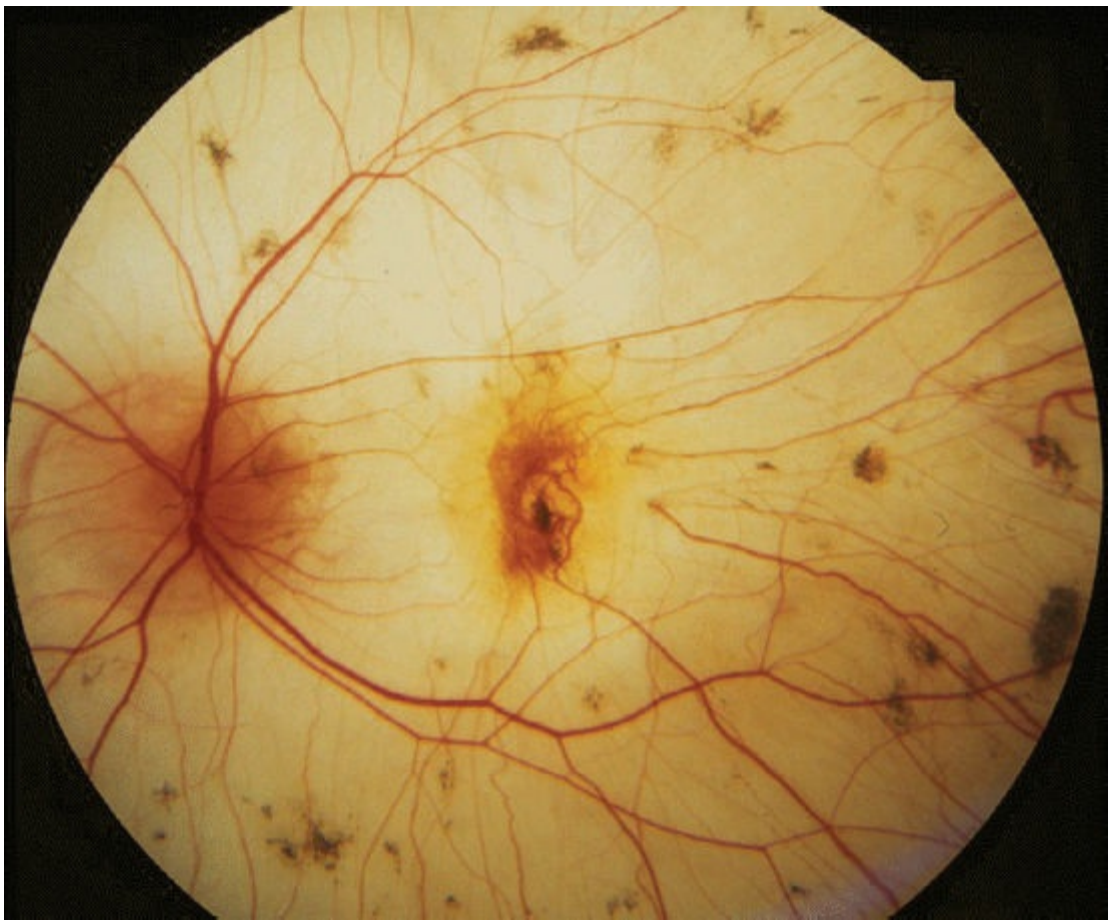


FIGURA 8-2. Coroideremia. Coroideremia a edad avanzada, con pérdida completa del epitelio pigmentado de la retina y la coriocapilar.

ATROFIA GIRATA

Barry N. Wasserman

Etiología

La atrofia girata es una enfermedad autosómica recesiva causada por la deficiencia de una enzima mitocondrial, la ornitina aminotransferasa. Los niveles elevados de ornitina son tóxicos para el EPR y causa pérdida gradual de la visión periférica y la visión nocturna. Se han identificado mutaciones en el gen de la ornitina aminotransferasa (10q26).

Síntomas

La nictalopía y la pérdida del campo visual pueden comenzar en las primeras dos décadas de la vida, pero no manifestarse hasta la quinta década. La enfermedad afecta a ambos ojos en forma simétrica. La visión central suele verse respetada hasta la cuarta o quinta década de la vida, pero entonces comienza a disminuir. Los signos y síntomas pueden variar en gran medida en pacientes de todos los grupos de edad.

Signos

La exploración del fondo de ojo en las etapas tempranas de la enfermedad muestra áreas festoneadas de atrofia geográfica en el EPR y la coriocapilar (**fig. 8-3**). La mácula se ve un tanto respetada hasta etapas más tardías, aunque pueden formarse membranas epirretinianas y edema macular quístico. Los pacientes pueden manifestar cataratas y miopía.

Diagnóstico diferencial

- Coroideremia.
- Retinosis pigmentaria.
- Atrofia coroidea.
- Coriorretinitis (p. ej., necrosis retiniana aguda, luego de una retinitis por CMV).

Evaluación diagnóstica

La exploración ocular puede mostrar disminución leve de la agudeza visual, y el error refractivo suele ser miópico. Se pueden ver cataratas en la exploración en la lámpara de hendidura. La exploración de fondo de ojo muestra áreas festoneadas periféricas y en la periferia media de atrofia geográfica del EPR y la coriocapilar. Las áreas de EPR íntegro pueden presentar aumento de la pigmentación. Por lo general, la mácula se ve respetada en las etapas iniciales de la enfermedad, pero la TCO puede mostrar edema macular quístico. En las etapas tardías pueden notarse atrofia óptica y adelgazamiento de los vasos retinianos. Los CV están bastante constreñidos, y el

electrorretinograma muestra ausencia de las respuestas fotópica y escotópica. La TCO de dominio espectral puede mostrar espacios quísticos intrarretinianos y depósitos hiperreflécticos en la capa de células ganglionares. Las tubulaciones retinianas externas son estructuras redondas y tubulares, en forma de roseta, encontradas en la capa nuclear externa en algunos pacientes con enfermedad avanzada. Los niveles plasmáticos de ornitina pueden estar bastante elevados.

Tratamiento

Se sugiere consejo genético. Una dieta con restricción de arginina reducirá el nivel plasmático de ornitina y puede disminuir la pérdida de la función visual. Deben recomendarse los servicios de visión baja.

Pronóstico

Aunque la restricción de arginina en la dieta retrasa la pérdida de la función, de manera eventual la mácula se afecta en la mayoría de los pacientes.

REFERENCIAS

Kaiser-Kupfer MI, Caruso RC, Valle D, *et al*. Use of an arginine-restricted diet to slow progression of visual loss in patients with gyrate atrophy. *Arch Ophthalmol*. 2004;122:982-984.

Peltola KE, Nanto-Salonen K, Heinonen OJ, *et al*. Ophthalmologic heterogeneity in subjects with gyrate atrophy of choroid and retina harboring the L402P mutation of ornithine aminotransferase. *Ophthalmology*. 2001;108:721-729.

Sergouniotis PI, Davidson AE, Lenassi E, *et al*. Retinal structure, function, and molecular pathologic features in gyrate atrophy. *Ophthalmology*. 2012;119(3):596-605.

Tamara TL, Andrade RE, Muccioli C, *et al*. Cystoid macular edema in gyrate atrophy of the choroid and retina: a fluorescein angiography and optical coherence tomography evaluation. *Am J Ophthalmol*. 2005;140:147-149.

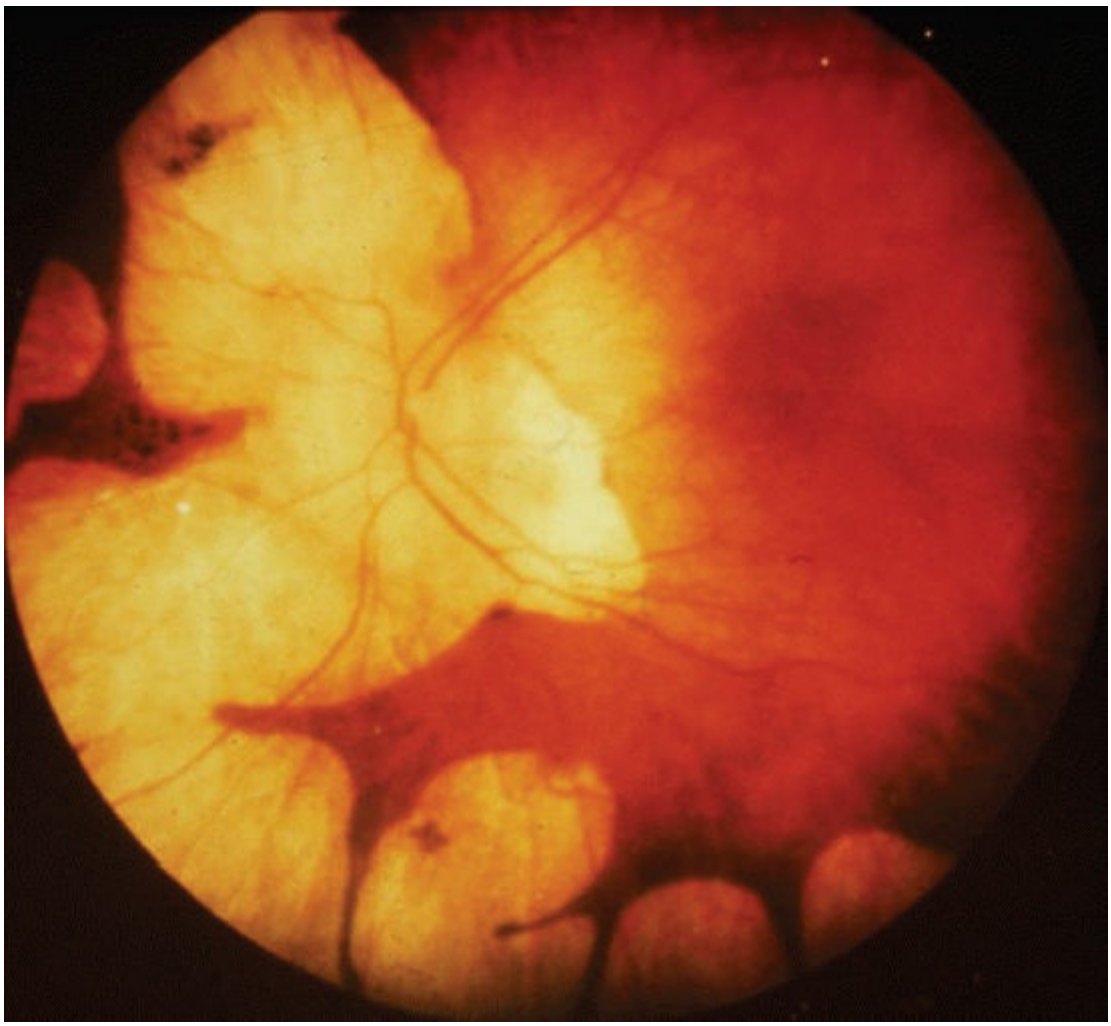


FIGURA 8-3. Atrofia girata. Atrofia girata con atrofia geográfica festoneada del epitelio pigmentado de la retina y la coriocapilar. La mácula está respetada al inicio de la enfermedad.

AMAUROSIS CONGÉNITA DE LEBER

Barry N. Wasserman

Etiología

La amaurosis congénita de Leber es una distrofia retiniana congénita grave que afecta tanto a los conos como a los bastones. La visión es a menudo menor de 20/200. Se han identificado mutaciones en más de 14 genes. La enfermedad es sobre todo autosómica recesiva, y rara vez autosómica dominante.

Signos y síntomas

Los pacientes presentan nistagmo a los 2 a 3 meses de edad. Los niños muestran una conducta visual deficiente y algunos se pican los ojos en forma autoestimuladora (reflejo oculodigital). Las pupilas pueden reaccionar de forma lenta o paradójica. Los hallazgos oftalmoscópicos son muy variables y pueden incluir una apariencia normal del fondo de ojo. Los hallazgos que son bastante anormales también pueden incluir atrofia coriorretiniana, "coloboma" macular (**fig. 8-4A**), irregularidades en el epitelio pigmentado de la retina, manchas de leopardo, anormalidades pigmentarias numulares (**fig. 8-4B**) y motas subretinianas. A menudo se observa adelgazamiento de los vasos retinianos y palidez del disco óptico. Otros hallazgos asociados incluyen catarata, queratocono y estrabismo.

Diagnóstico diferencial

- Acromatopsia.
- Distrofia de conos.
- Enfermedad de Goldman-Favre.
- Enfermedad de Refsum por acumulación de ácido fitánico.
- Síndrome de Bassen-Kornzweig (abetalipoproteinemia).
- Distrofia retiniana juvenil.
- Toxoplasmosis (cuando hay "coloboma" macular presente).

Evaluación diagnóstica

Los antecedentes familiares pueden revelar consanguineidad o parientes lejanos afectados. La exploración oftalmológica, incluida la evaluación de la retina, combinada con hallazgos de un electrorretinograma extinto es diagnóstica. Hoy en día se cuenta con tamizajes genéticos moleculares. Las pruebas sistémicas y de sangre son importantes para descartar causas tratables, como la enfermedad de Refsum por acumulación de ácido fitánico. Dado que se pueden presentar anormalidades asociadas en los riñones, hígado o en la audición, se recomiendan las

pruebas apropiadas.

Tratamiento

La valoración y el tratamiento por visión baja pueden ayudar a la función en algunos pacientes. La transferencia genética mediante administración subretiniana de vectores virales adeno-asociados (VAA) ha demostrado ser segura y en algunos casos eficaz para los pacientes con mutaciones en el gen *RPE65*. Las mutaciones en *RPE65* representan 6 a 16% de los casos de amaurosis congénita de Leber, el tratamiento con vector VAA recombinante que expresa RPE65 no se ha asociado con eventos adversos graves, y los estudios de seguimiento muestran mejoría duradera en algunos pacientes. La magnitud de la mejoría se redujo con el tiempo en algunos pacientes en estudios iniciales.

Pronóstico

La visión en la mayoría de los pacientes es mala. Los avances futuros en la terapia genética parecen prometedores.

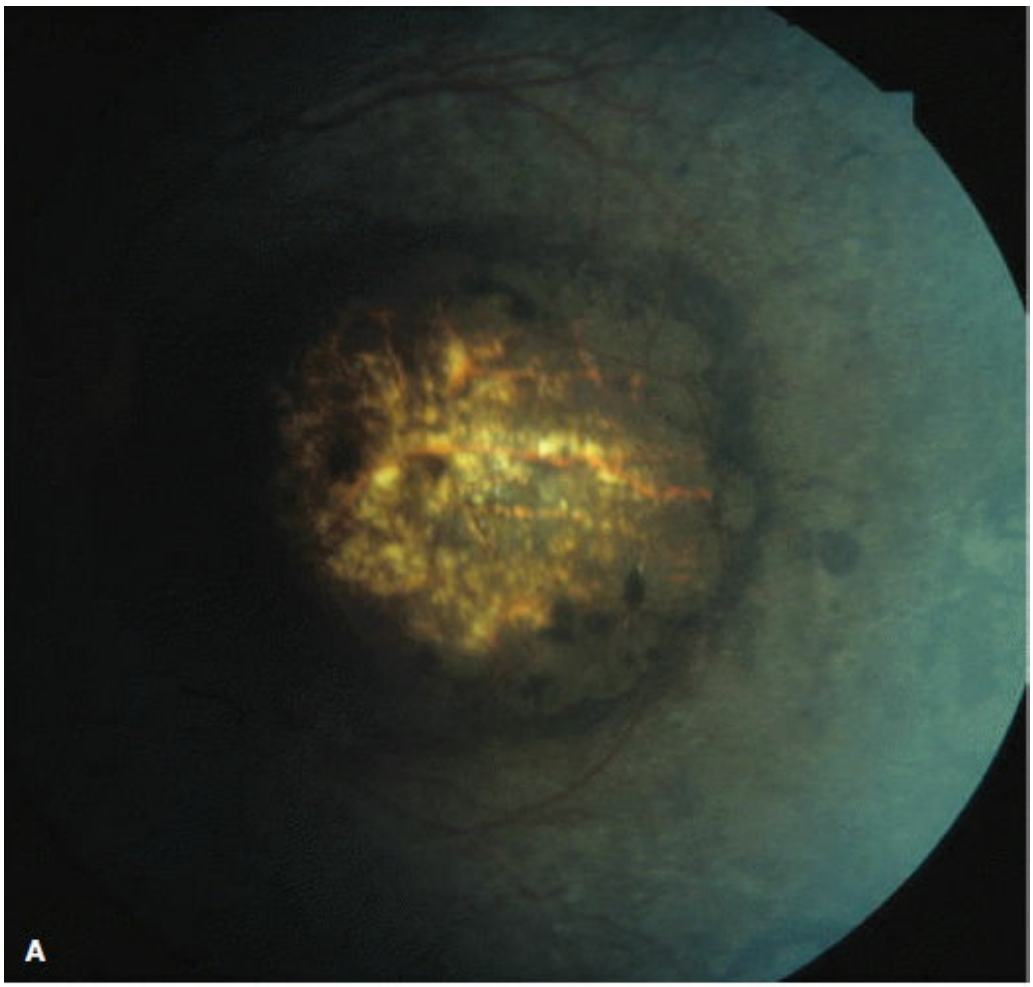
REFERENCIAS

Goodwin P. Hereditary retinal disease. *Curr Opin Ophthalmol*. 2008;19:255-262.

Simonelli F, Maguire AM, Testa F, *et al*. Gene therapy for Leber's congenital amaurosis is safe and effective through 1.5 years after vector administration. *Mol Ther*. 2010;18(3):643-650.

Traboulsi EI. The Marshall M. Parks memorial lecture: making sense of early-onset childhood retinal dystrophies—the clinical phenotype of Leber congenital amaurosis. *Br J Ophthalmol*. 2010;94(10):1281-1287.

Weleber RG, Pennesi ME, Wilson DJ, *et al*. Results at 2 years after gene therapy for RPE65-deficient Leber congenital amaurosis and severe early childhood onset retinal dystrophy. *Ophthalmology*. 2016;123(7):1606-1620.


A

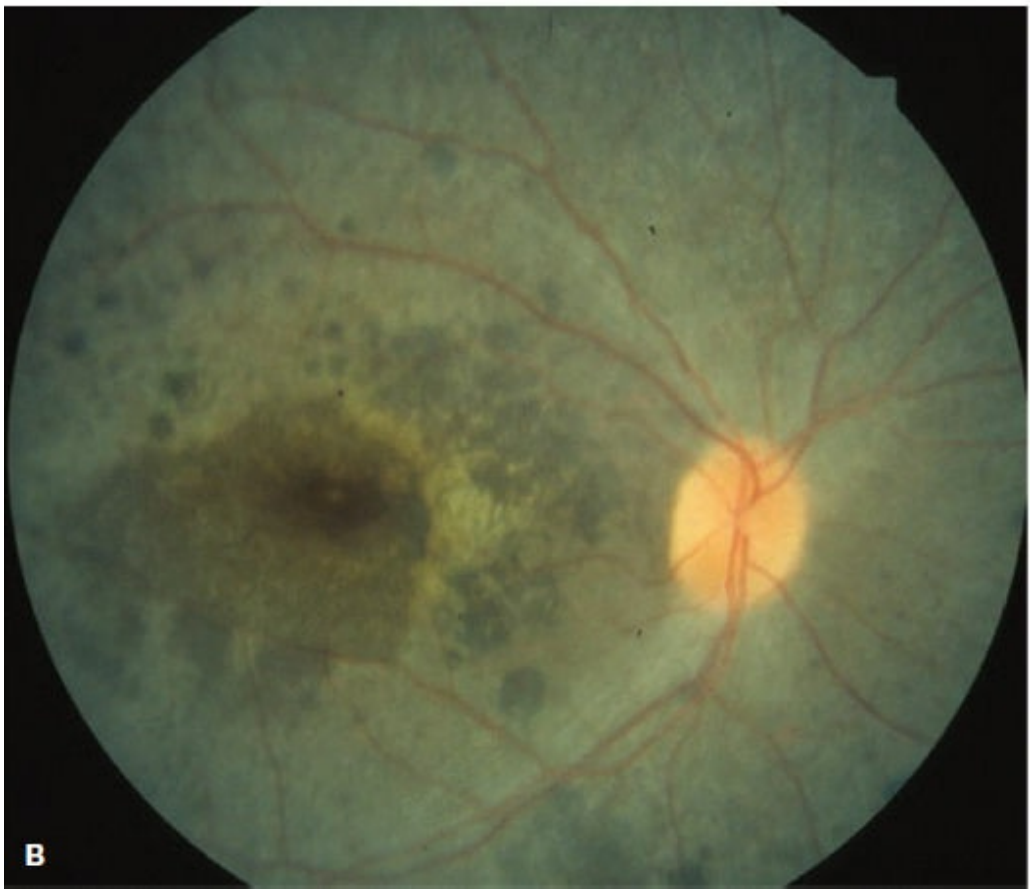

B

FIGURA 8-4. Amaurosis congénita de Leber. Amaurosis congénita de Leber con "coloboma" macular (**A**) y anormalidades pigmentarias numulares (**B**).

HAMARTOMA ASTROCÍTICO

Anuradha Ganesh

El hamartoma astrocítico retiniano es un tumor glial que surge de la capa de fibras nerviosa de la retina. Se asocia con más frecuencia con esclerosis tuberosa (enfermedad de Bourneville), pero puede observarse en raras ocasiones en la neurofibromatosis o como hallazgo ocular aislado en individuos por lo demás normales.

Se piensa que los hamartomas astrocíticos son congénitos en la mayoría de los casos, pero pueden no identificarse hasta etapas tardías de la infancia. Los pacientes con estas lesiones suelen ser asintomáticos.

Epidemiología y etiología

La mayoría de los hamartomas astrocíticos se presenta de forma congénita en asociación con esclerosis tuberosa, una facomatosis caracterizada por la tríada de convulsiones, retraso mental y lesiones cutáneas. La esclerosis tuberosa tiene una incidencia estimada de 1 en 15 000 a 100 000, y muestra un patrón de herencia autosómico dominante. Alrededor de 60% de los casos representa mutaciones espontáneas. Las mutaciones en los genes *TSC1* o *TSC2* en los cromosomas 9q34 y 16p13, de manera respectiva, resultan en esclerosis tuberosa (**tabla 8-1**).

Signos

Alrededor de 50% de los pacientes con esclerosis tuberosa desarrolla hamartomas astrocíticos, y cerca de 50% de ellos presenta involucro bilateral. Los hamartomas astrocíticos retinianos suelen ser pequeños, con un tamaño de 0.5 a 5.0 mm de diámetro, y son sobre todo de dos tipos. Los tumores pequeños, planos y lisos se observan como un engrosamiento sutil, mal definido y semitransparente de la capa de fibras nerviosas (**fig. 8-5A**). Con el tiempo pueden volverse más opacos y presentar calcificaciones, y estar asociados con líquido subretiniano y edema macular quístico. Las masas nodulares grandes, opacas, calcificadas, sésiles y de color blanco-amarillento (“lesión con forma de mora”) se encuentran en el nervio óptico (**fig. 8-5B**). Las pruebas de CV pueden mostrar un escotoma en el área que corresponde al tumor. La TCO de dominio espectral muestra estas lesiones como espacios ópticamente vacíos como “comidos por polillas” que surgen de la capa de fibras nerviosas.

TABLA 8-1. Manifestaciones típicas de la esclerosis tuberosa

Lesiones en piel (incidencia > 95%)
Máculas hipomelanóticas
Angiofibromas faciales (adenoma sebáceo)
Cerebro
Convulsiones (incidencia > 90%)

Retraso en el desarrollo (incidencia > 60%)
Manifestaciones adicionales
Fibromas periungueales
Quistes pleurales y neumotórax espontáneo
Angiomiolipoma renal
Rabbdomioma cardiaco
Hamartomas del hígado, tiroides, páncreas o testículos

En ocasiones las lesiones pueden producir hemorragia vítrea, siembra en el vítreo, hemorragia subretiniana o desprendimiento de retina. La presencia de exudados lipoproteináceos amarillentos en la retina sensorial y el espacio subretiniano es una característica poco común.

Manifestaciones oculares menos frecuentes incluyen parches de hipopigmentación en el iris o el EPR, así como hamartomas del iris o el cuerpo ciliar.

Los pacientes con hamartoma astrocítico de la retina o el nervio óptico deben ser evaluados para descartar esclerosis tuberosa, la cual se caracteriza por la tríada de lesiones en piel, convulsiones y retraso mental. Manifestaciones adicionales incluyen hamartomas en varios sistemas orgánicos. Los criterios diagnósticos para esclerosis tuberosa facilitan la identificación de casos definitivos, probables y posibles.

Diagnóstico diferencial

- Retinoblastoma.
- Retinocitoma.
- Mielinización de fibras nerviosas.
- Granuloma retiniano o del nervio óptico.
- Drusas del nervio óptico.
- Papilitis/papiledema.
- Infiltración del nervio óptico (p. ej., tuberculosis, sarcoidosis, leucemia).

Evaluación diagnóstica

- TCO: el hamartoma astrocítico reemplaza la arquitectura de la retina normal y se observa como una masa ópticamente hiperreflectiva con desorganización de la retina, espacios comidos por polillas y ensombrecimiento posterior.
- Angiografía con fluoresceína: el tumor se observa un tanto hipofluorescente en la fase arterial. Durante la fase venosa se aprecian vasos sanguíneos superficiales. El tumor tiñe en gran medida y de forma homogénea en fases tardías. Esta prueba rara vez está indicada.
- Ultrasonido modo B: una lesión grande y calcificada a menudo se aprecia como una masa discreta, ovalada y sólida, con un borde anterior bien definido.

- Biopsia: en raros casos la diferenciación con un retinoblastoma (paciente joven) o un melanoma coroideo (paciente mayor) requiere biopsia por aspiración con aguja fina.
- Estudios de imagen/ultrasonido: para detectar astrocitomas en el cerebro y otras partes del cuerpo, incluidos el tórax y el abdomen.

Tratamiento y pronóstico

La mayoría de los casos de astrocitoma retiniano es asintomática y no requiere tratamiento. En raras ocasiones, algunos tumores pueden mostrar una conducta agresiva y producir hemorragia, desprendimiento de retina e incluso, de forma menos común, glaucoma neovascular. Está indicado el seguimiento seriado. El desprendimiento de retina puede tratarse mediante demarcación con fotocoagulación con láser. Las lesiones progresivas pueden requerir medidas como endorresección, braquiterapia y, en ocasiones, enucleación. Se deben examinar a los familiares en busca de manifestaciones de esclerosis tuberosa. Las pruebas genéticas pueden ser útiles para confirmar el diagnóstico y detectar a los familiares afectados, lo que permite la detección temprana de problemas asociados con la esclerosis tuberosa y conduce a un tratamiento más oportuno y a mejores resultados.

REFERENCIAS

Northrup H, Sing Au K. Tuberous sclerosis complex Bourneville disease. En: Pagon RA, Bird TC, Dolan CR, *et al*, eds. *GeneReviews*. Seattle: University of Washington; 2009.

Roach ES, Sparagana SP. Diagnosis of tuberous sclerosis complex. *J Child Neurol*. 2004;19:643-649.

Shields CL, Benevides R, Materin MA, *et al*. Optical coherence tomography of retinal astrocytic hamartoma in 15 cases. *Ophthalmology*. 2006;113:1553-1557.

Shields CL, Say EA, Fuller T, *et al*. Retinal astrocytic hamartoma arises in nerve fiber layer and shows "moth-eaten" optically empty spaces on optical coherence tomography. *Ophthalmology*. 2016;123:1809-1816.

Shields JA, Eagle Jr RC, Shields CL, *et al*. Aggressive retinal astrocytomas in 4 patients with tuberous sclerosis complex. *Arch Ophthalmol*. 2005;123:856-863.

Shields JA, Shields CL. *Atlas of Intraocular Tumors*. Philadelphia, PA: Lippincott Williams and Wilkins; 1999:269-286.

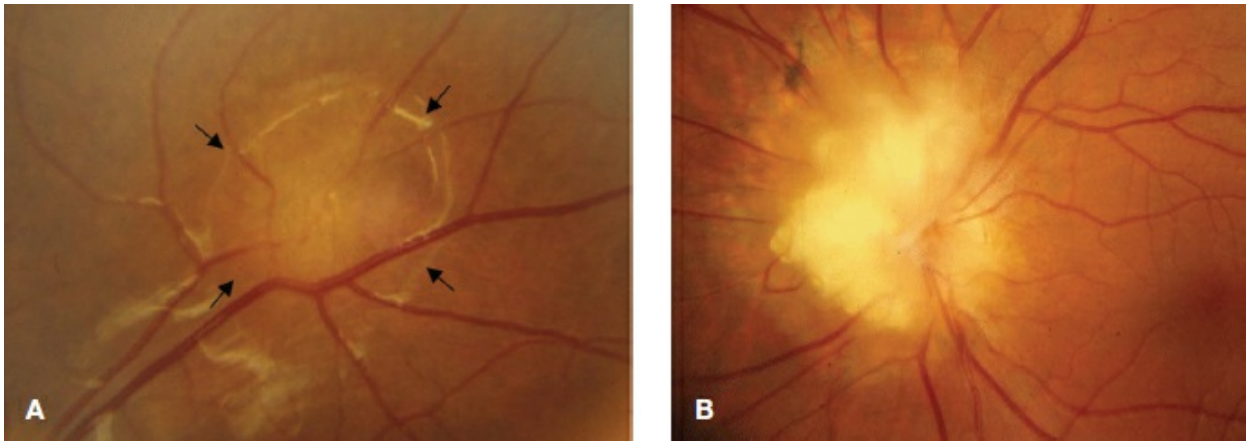


FIGURA 8-5. Hamartoma astrocítico. A. Engrosamiento leve, mal definido, de la capa de fibras nerviosas. Las *flechas* indican los bordes de la lesión. **B.** Masa nodular grande, opaca, calcificada, sésil, de color blanco-amarillento ("lesión en forma de mora") en el nervio óptico.

INCONTINENCIA PIGMENTARIA

Anuradha Ganesh y Alex V. Levin

La incontinencia pigmentaria (IP), o síndrome de Bloch-Sulzberger, es un raro trastorno dominante ligado al X que se presenta con pigmentación de la piel acompañada de manifestaciones oculares, dentales y del sistema nervioso central (SNC).

Epidemiología y etiología

La incidencia de la incontinencia pigmentaria es de 1/40 000 nacidos vivos. En la mayoría de los casos, la incontinencia pigmentaria es causada por mutaciones en el gen *NEMO* (modulador esencial NF-kappa-B) en el cromosoma Xq28. Como padecimiento dominante ligado al X, suele ser letal en hombres y por lo tanto sólo se observa en lactantes de sexo femenino. En raras ocasiones puede sobrevivir un varón afectado con síndrome de Klinefelter (XXY). La incontinencia pigmentaria se refiere a la característica histológica de "incontinencia" de los melanocitos en la capa basal de la epidermis hacia su pigmento, el cual es encontrado en la dermis superficial.

Historia clínica

Por lo general, las lesiones cutáneas características están presentes al nacimiento. Los hallazgos oftalmológicos se observan en la infancia o en ocasiones en etapas posteriores. El linaje puede evidenciar antecedente de abortos previos de fetos masculinos.

Signos

La característica principal de la alteración oftalmológica, presente en más de 40% de los pacientes, es la falta de perfusión capilar retiniana periférica (**fig. 8-6**). Esta retina avascular puede estar demarcada por un anillo periférico de neovascularización o vasos retinianos anormales, lo que recuerda a los hallazgos clínicos de la retinopatía del prematuro. La isquemia retiniana conduce a anastomosis arteriovenosas y neovascularización. La enfermedad puede resolverse de forma espontánea, pero 10% de los lactantes desarrolla pliegues retinianos, tracción y desprendimiento de retina regmatógeno con la consecuente afectación visual. Las anormalidades oculares son a menudo asimétricas. Los demás hallazgos oculares son, en su mayoría, secundarios e incluyen estrabismo en una tercera parte de los lactantes, cataratas y cambios retinianos pigmentarios con hipopigmentación moteada, difusa, e hipoplasia foveal.

Los hallazgos en la piel incluyen erupciones vesiculares al nacimiento que más adelante evolucionan a lesiones eritematosas que descaman (**fig. 8-7A**), seguidas de hiperpigmentación en forma arremolinada (aspecto de pastel marmoleado; **fig. 8-7B**) y a continuación cicatrización. Las anormalidades dentales se presentan en más de 90% de los individuos afectados, e incluyen hipodontia, retraso en la erupción y

coronas dentales malformadas, con forma de cono. Las anormalidades asociadas del SNC incluyen convulsiones, parálisis espástica y retraso mental.

Diagnóstico diferencial

- Retinopatía del prematuro.
- Vitreorretinopatía exudativa familiar.
- Enfermedad de células falciformes (en niños mayores).
- También deben considerarse otras causas infantiles de desprendimiento de la retina o falta de adherencia de la misma.

Evaluación diagnóstica

El diagnóstico de incontinencia pigmentaria se basa en criterios clínicos (**tabla 8-2**). Las pruebas que pueden ayudar a confirmar el diagnóstico incluyen biopsia de piel (aunque el rango de diagnósticos diferenciales es amplio para los hallazgos antes descritos), estudios de neuroimagen (atrofia cerebral, agenesia del cuerpo calloso), angiografía con fluoresceína (retina periférica avascular, vasos anormales en la unión vascular-avascular) y pruebas genéticas (para mutaciones en el gen *NEMO*). Puede ser útil la exploración cutánea, dental y ocular de la madre, como expresión variable.

Tratamiento y pronóstico

Los pacientes con incontinencia pigmentaria requieren exploración retiniana cuidadosa en la infancia temprana para detectar la falta de perfusión de la retina periférica. De estar presente, el seguimiento frecuente es conveniente para permitir la detección temprana de cambios que puedan sugerir el desarrollo de neovascularización en la retina, fuga vascular y tracción. El tratamiento no está indicado a menos que se desarrollen estos cambios, en cuyo caso se realiza fotocoagulación con láser en un intento por prevenir la progresión hacia tracción retiniana y desprendimiento. Un estudio de seguimiento a largo plazo indicó una distribución bimodal del desprendimiento de retina, con desprendimientos por tracción retiniana en la infancia temprana en algunos pacientes, así como desprendimiento de retina regmatógeno en la edad adulta. Se requiere seguimiento de por vida. También se recomienda, en gran medida, el consejo genético.

TABLA 8-2. Criterios diagnósticos para incontinencia pigmentaria

Criterios mayores
Cuatro etapas de lesiones cutáneas desde la infancia hasta la edad adulta:
A. Vesículas y bulas lineales en la etapa 1
B. Pápulas verrugosas y placas de coloración oscura en la etapa
C. Hiperpigmentación parda clara arremolinada en la etapa 3
D. Parches atróficos blancos en la etapa 4
Criterios menores
A. Dientes: hipodontia, anodontia o microdontia
B. Pelo: alopecia, cabello delgado

C. Uñas: hendiduras en las uñas
D. Retina: neovascularización periférica

El diagnóstico clínico de incontinencia pigmentaria se puede establecer si existe al menos un criterio mayor presente. La existencia de criterios menores apoya el diagnóstico clínico; la ausencia total de criterios menores debe despertar sospecha acerca del diagnóstico.
Adaptado de Landy SJ, Donnai D. Incontinentia pigmenti (Bloch-Sulzberger syndrome). *J Med Genet*. 1993;30:53-59.

REFERENCIAS

Chen CJ, Han IC, Tian J, *et al*. Extended follow-up of treated and untreated retinopathy in incontinentia pigmenti: analysis of peripheral vascular changes and incidence of retinal detachment. *JAMA Ophthalmol*. 2015;133:542-548.

Holmstrom G, Thoren K. Ocular manifestations of incontinentia pigmenti. *Acta Ophthalmol Scand*. 2000;78:348-353.

Landy SJ, Donnai D. Incontinentia pigmenti (Bloch-Sulzberger syndrome). *J Med Genet*. 1993;30:53-59.

Scheuerle A, Ursini MV. Incontinentia pigmenti (Bloch-Sulzberger syndrome). En: Pagon RA, Bird TC, Dolan CR, Stephens K, eds. *GeneReviews*. Seattle, WA: University of Washington; 2010.

Smahi A, Courtois G, Vabres P, *et al*. Genomic rearrangement in NEMO impairs NF-kappaB activation and is a cause of incontinentia pigmenti. The International Incontinentia Pigmenti (IP) Consortium. *Nature*. 2000;405:466-472.

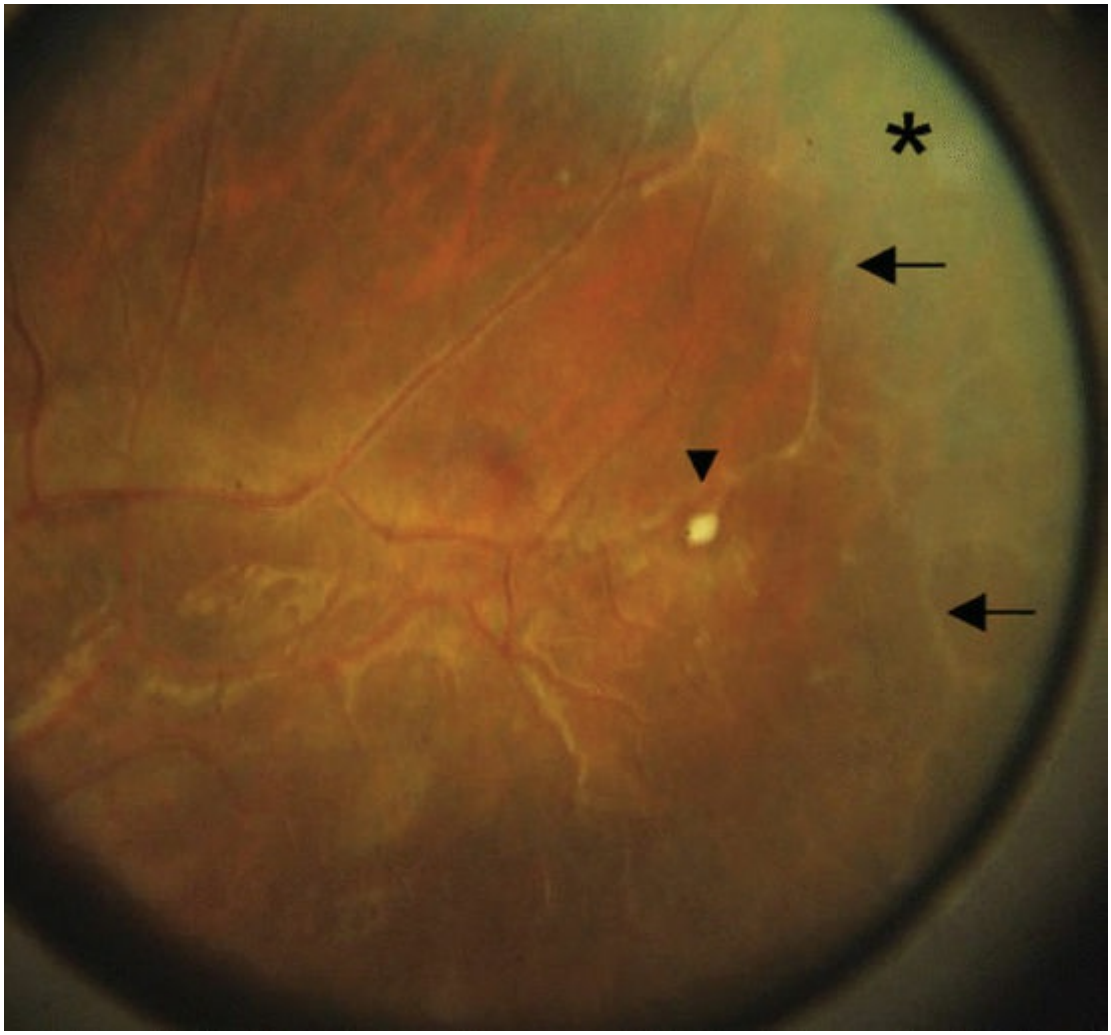


FIGURA 8-6. Incontinencia pigmentaria (IP). Fondo de ojo de un paciente con IP que muestra ausencia de perfusión capilar periférica en la retina (*asterisco*), anastomosis arteriovenosas (*flechas*) y exudados (*punta de flecha*).

FIGURA 8-7. Lesiones eritematosas vesiculares y descamativas en un lactante con IP (**A**) e hiperpigmentación arremolinada (aspecto de "pastel marmoleado") (**B**).

ENFERMEDAD DE COATS

Barry N. Wasserman y Carol L. Shields

La enfermedad de Coats es un padecimiento no hereditario caracterizado por telangiectasia retiniana unilateral, exudados y desprendimiento de retina exudativo, que se presenta más a menudo en pacientes jóvenes.

Etiología

La enfermedad de Coats es más común en hombres, y suele presentarse de forma unilateral. La edad promedio de inicio es de los 2 a los 8 años. Las arteriolas o vénulas telangiectásicas conducen a exudación subretiniana e intrarretiniana de líquido y lípidos, que de modo eventual lleva a desprendimiento de retina exudativo y pérdida de la visión. Hay cierta evidencia de que la enfermedad de Coats está relacionada con una mutación somática en el gen de la proteína de la enfermedad de Norrie (*NDP*) o el gen frizzled 4 (*FZD4*).

Síntomas

Los síntomas incluyen pérdida de la visión no dolorosa, en particular cuando la enfermedad se presenta en una edad mayor. Los pacientes más jóvenes a menudo muestran estrabismo o xantocoria. En raras ocasiones, los pacientes manifiestan glaucoma neovascular y ojo rojo y doloroso. En un análisis de 150 casos de enfermedad de Coats, los síntomas incluyeron disminución de la agudeza visual (43%), estrabismo (23%), xantocoria (20%), dolor (3%), heterocromia (1%), nistagmo (1%) y ausencia de síntomas (8%).

Signos

Los hallazgos en la enfermedad de Coats incluyen telangiectasia (100%), exudación retiniana (99%), desprendimiento de retina exudativo (81%), hemorragia retiniana (13%), macroquiste retiniano (11%), tumor vasoproliferativo (6%), así como neovascularización de disco óptico (2%), retina (1%) e iris (8%). La colesterolosis de la cámara anterior se presenta en 3% de los casos.

Diagnóstico diferencial

- Retinoblastoma.
- Retinopatía del prematuro.
- Hemangioblastoma retiniano.
- Tumor vasoproliferativo retiniano.
- Retinopatía por células falciformes.
- Vitreorretinopatía exudativa familiar.

- Toxocariosis.
- Leucemia.
- Vasculatura fetal persistente (vítreo hiperplásico primario persistente).
- Retinopatía por radiación.
- Retinopatía por crisis hipertensiva.
- Catarata.
- Coloboma.

Evaluación Diagnóstica

El diagnóstico se establece al identificar las características clínicas en la oftalmoscopia. Pueden observarse vasos retinianos telangiectásicos con dilatación vascular fusiforme y nodular, además de ausencia de perfusión adyacente, casi siempre en el cuadrante temporal. Puede apreciarse exudación intrarretiniana y subretiniana asociada, y a menudo se encuentra desprendimiento de retina (**figs. 8-8** y **8-9**). La angiografía con fluoresceína confirma estos hallazgos y además muestra fuga vascular y edema macular. La clasificación de la enfermedad de Coats, propuesta por Shields y colaboradores, es:

Etapa 1: telangiectasia retiniana (T)

Etapa 2: T + exudación (E)

Etapa 3: T + E + líquido subretiniano (F)

Etapa 4: T + E + F + glaucoma neovascular (G)

Etapa 5: T + E + F + G + ptisis bulbi

Tratamiento

La fotocoagulación con láser y la crioterapia se utilizan para obliterar los vasos que fugan. El papel de las inyecciones intravítreas contra el factor de crecimiento endotelial vascular se está explorando. En casos avanzados se utiliza la vitrectomía vía pars plana con drenaje del líquido subretiniano.

Pronóstico

El pronóstico visual a menudo es malo. En un análisis de 150 casos se encontró una agudeza visual de 20/200 o peor en 0 pacientes con enfermedad en etapa 1, mientras que 50% de los pacientes en etapa 2, 70% en etapa 3 y 100% en etapas 4 o 5 mostraron una agudeza visual deficiente. La meta del tratamiento es estabilizar el ojo con resolución del desprendimiento de retina y la exudación, además de prevenir el glaucoma neovascular y la pérdida del ojo. No hay implicaciones sistémicas. Sin embargo, los pacientes con enfermedad de Coats bilateral deben evaluarse en busca de síndromes sistémicos.

REFERENCIAS

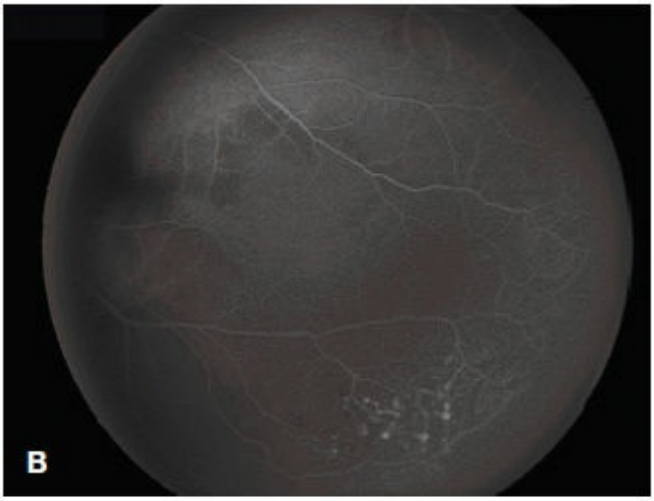
Morris B, Foot B, Mulvihill A. A population-based study of Coats disease in the United Kingdom I: epidemiology and clinical features at diagnosis. *Eye (Lond)*. 2010;24(12):1797-1801.

Mulvihill A, Morris B. A population-based study of Coats disease in the United Kingdom II: investigation, treatment, and outcomes. *Eye (Lond)*. 2010;4(12):1802-1807.

Shields JA, Shields CL Honavar S, Demirci H. Coats disease. Clinical variations and complications of Coats' disease in 150 cases. The 2000 Sanford Gifford Memorial Lecture. *Am J Ophthalmol*. 2001;131:561-571.

Shields JA, Shields CL, Honavar SG, *et al*. Classification and management of Coats disease. The 2000 Proctor lecture. *Am J Ophthalmol*. 2001;131:572-583.

A


B

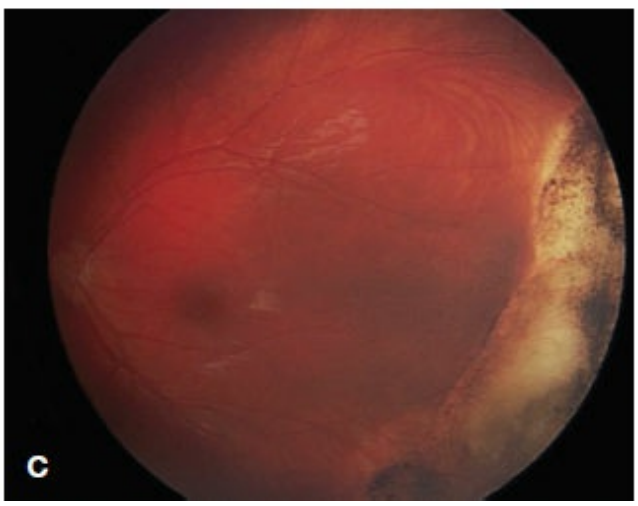

C

FIGURA 8-8. Enfermedad de Coats. Enfermedad de Coats (etapa 2) con exudación macular temporal leve (**A**) por vasos telangiectásicos (**B**) que mostró resolución luego del tratamiento (**C**) con crioterapia y fotocoagulación con láser, que permiten una buena agudeza visual.

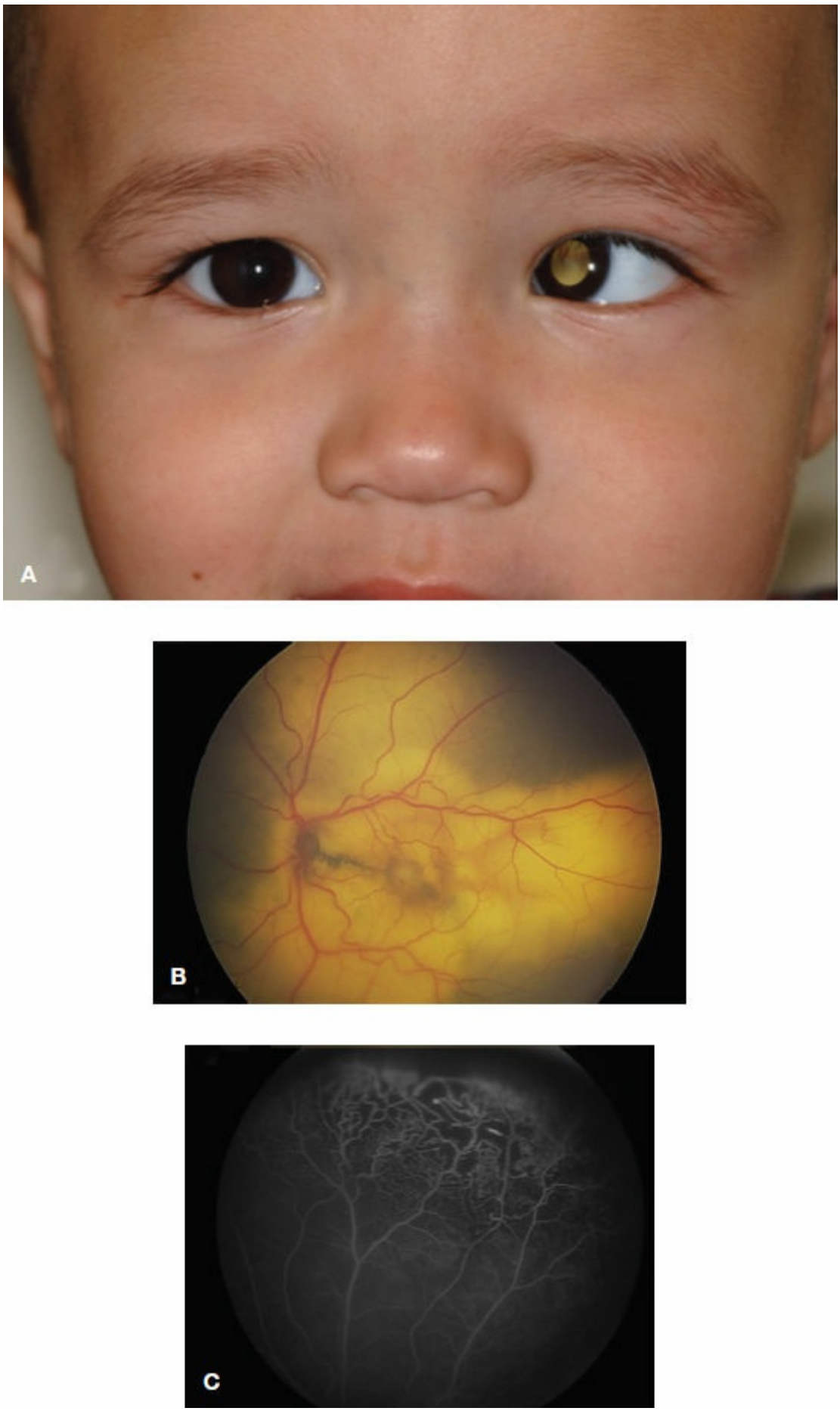


FIGURA 8-9. Enfermedad de Coats. Enfermedad de Coats (etapa 3) con xantocoria (**A**) por exudación subretiniana masiva (**B**) y fuga por telangiectasias retinianas (**C**).

RETINOBLASTOMA

Carol L. Shields

El retinoblastoma es la lesión maligna intraocular más común en niños. Representa 4% de todos los cánceres de la infancia. Puede ser unilateral o bilateral, y se subdivide en esporádico o con predisposición familiar. Este tumor se manifiesta en niños pequeños, a menudo durante el primer año de vida. A nivel mundial, se estima que alrededor de 7 202 niños se ven afectados cada año por retinoblastoma, distribuidos en Asia, excluidos Japón (4 027), África (1 792), Latinoamérica y el Caribe (622), Europa (414), Norteamérica (258), Japón (59) y Oceanía (21).

Etiología

El retinoblastoma se presenta en cerca de 1 de cada 15 000 nacidos vivos. Los niños con retinoblastoma bilateral suelen diagnosticarse alrededor de los 12 meses de edad, y aquellos con retinoblastoma unilateral alrededor de los 18 meses. No existe predilección por raza o género. Casi 2/3 de todos los casos son unilaterales y 1/3 son bilaterales.

El retinoblastoma resulta de mutaciones en el gen *Rb* localizado en el cromosoma 13q14. En 1971, Knudson propuso su hipótesis del "golpe doble" para el desarrollo del retinoblastoma. En 1980, la investigación confirmó que ambos alelos del gen del retinoblastoma (*RB1*) en el cromosoma 13q14 estaban mutados en el retinoblastoma. Hoy en día se argumenta que la inestabilidad genómica y la aneuploidía son probables responsables de la génesis del *Rb*.

Los retinoblastomas bilaterales y familiares surgen de la mutación de línea germinal en el gen del retinoblastoma, mientras que la enfemedad unilateral es más a menudo resultado de mutación somática, pero puede producirse por mutación de línea germinal en 15% de los casos. El retinoblastoma por mutación de línea germinal tiende a ser multifocal, y puede estar asociado con cánceres sistémicos como el pinealoma y cánceres remotos. Un pequeño subgrupo de pacientes con retinoblastoma muestra el síndrome 13q, que se presenta por mutación del cromosoma 13, e involucra características de microcefalia, puente nasal ancho, hipertelorismo, microftalmos, epicanto, ptosis, micrognatia, cuello corto, orejas de implantación baja, asimetría facial, malformaciones anogenitales, pulgares y dedos gruesos del pie hipoplásicos, así como retraso mental y psicomotor.

Síntomas

El retinoblastoma se presenta más a menudo de forma silenciosa, con el desarrollo de leucocoria o estrabismo, con ausencia de dolor (**fig. 8-10**). Por lo general es descubierto por los padres o abuelos más que por los pediatras. En ocasiones el niño puede tener dolor secundario a glaucoma que se manifiesta en alrededor de 17% de los pacientes. Rara vez el niño se queja de disminución de la visión.

Signos

El segmento anterior suele mostrar leucocoria, y esta característica es más evidente en relación con el tamaño del tumor. En ocasiones puede encontrarse neovascularización del iris.

A la exploración de fondo de ojo el retinoblastoma se observa como un tumor sólido, de coloración blanco-amarillenta, dentro de la retina. Puede tener diferentes patrones de crecimiento, como intrarretiniano, subretiniano (exofítico), vítreo (endofítico) y plano (difuso). Los tumores pequeños se ven intrarretinianos con una arteria y vena un tanto dilatadas. A medida que el tumor crece, los vasos se dilatan y se vuelven ligeramente tortuosos. Puede desarrollarse calcificación dentro de la masa. Más adelante se nota acumulación de líquido subretiniano, siembra subretiniana y siembra en vítreo. De manera ocasional, la siembra puede extenderse hacia la cámara anterior, lo que produce un seudohipopion neoplásico. Los tumores avanzados conducen a neovascularización del iris con glaucoma, neovascularización de la retina con hemorragia vítrea, y neovascularización en el nervio óptico y coroides.

Diagnóstico diferencial

- El desprendimiento de retina por retinoblastoma puede simular:
  - Enfermedad de Coats
  - Vítreo hiperplásico primario persistente (vasculatura fetal persistente)
  - Toxocariosis
  - Hamartoma astrocítico retiniano
  - Astrocitoma retiniano
  - Hamartoma combinado de la retina y el EPR
  - Desprendimiento de retina
  - Vitreorretinopatía exudativa familiar
  - Retinopatía del prematuro
  - Incontinencia pigmentaria
- La siembra vítrea por retinoblastoma puede simular:
  - Inflamación intraocular
  - Endoftalmitis
  - Hemorragia vítrea
  - Infiltración leucémica
- La leucocoria por retinoblastoma puede simular:
  - Catarata
  - Glaucoma

Evaluación diagnóstica

El diagnostico de retinoblastoma se establece en el consultorio mediante oftalmoscopia indirecta en manos de un médico experimentado. La exploración bajo anestesia se reserva para un análisis detallado de cada ojo, confirmación con pruebas diagnósticas y terapia. El tumor se confirma con ultrasonido, que se nota como una masa calcificada en forma de domo. La angiografía con fluoresceína señalará una vascularización suntuosa intrínseca. La TCO mostrará líquido subretiniano en niños cooperadores. La tomografía computada (TC) confirmará la calcificación dentro de la masa, pero la mayoría de los médicos prefiere la resonancia magnética nuclear (RMN) a la TC, ya que no hay exposición a radiación con la resonancia. La RMN también mostrará la masa intraocular que refuerza, y puede utilizarse para obtener imágenes de la órbita y el cerebro, para evaluar en busca de invasión al nervio óptico y pinealoblastoma. Debe evitarse la biopsia por aspiración con aguja fina.

Cada ojo afectado se clasifica de acuerdo con la *International Classification of Retinoblastoma* (ICRB) (**fig. 8-11**):

- Grupo A: retinoblastoma ≤ 3 mm
- Grupo B: retinoblastoma > 3 mm o en la mácula o con líquido subretiniano claro
- Grupo C: retinoblastoma con siembra vítrea o subretiniana a ≤ 3 mm de distancia del tumor
- Grupo D: retinoblastoma con siembra vítrea o subretiniana a > 3 mm de distancia del tumor
- Grupo E: retinoblastoma extenso que llena > 50% del globo ocular o con hemorragia o neovascularización del iris

Tratamiento

El manejo del retinoblastoma es complejo y depende de varias cuestiones, incluidos la lateralidad del tumor, la alteración macular, el tamaño del tumor, la siembra vítrea o subretiniana, la relación del tumor con los tejidos circundantes, incluidos el disco óptico, la coroides, el iris, la esclerótica y la órbita, la edad y la salud en general del paciente, así como los deseos de la familia. La fotocoagulación con láser, la crioterapia, la termoterapia y la radioterapia con placa aún son de vital importancia en el manejo del retinoblastoma selectivo. La enucleación, la quimiorreducción intravenosa, la qumioterapia intraarterial y la radioterapia con haz externo se utilizan para el retinoblastoma más avanzado. La radioterapia con haz externo se suele reservar como una última alternativa de tratamiento, debido a sus numerosos efectos secundarios y el riesgo de cánceres de inicio tardío en niños con mutación en la línea germinal.

La enucleación se utiliza para los ojos avanzados, en particular en los tumores unilaterales. Luego de la enucleación, el ojo debe ser evaluado por patología en busca de características de alto riesgo.

La quimiorreducción intravenosa se utiliza en los casos bilaterales en los que se notan múltiples tumores y a menudo hay siembra (**fig. 8-12**). Los grupos A, B y C muestran un éxito > 90% con la quimiorreducción, y el grupo D muestra un éxito de alrededor de 50%. Los ojos en el grupo E a menudo son enucleados.

La quimioterapia intraarterial ha mostrado ser promisoria como tratamiento primario del retinoblastoma y tras la falla de otros métodos. En la experiencia preliminar de los autores, se ha tenido control del tumor a 100% para los grupos C y D de retinoblastoma, y control de 33% para el grupo E (**fig. 8-13**). A los grupos A y B de retinoblastoma no se les ofrece quimioterapia intraarterial aún, ya que existen riesgos en potencia graves como accidente cerebrovascular y obstrucción de la arteria oftálmica.

En raros casos, el retinoblastoma puede sufrir regresión espontánea y mostrar características clínicas de resolución completa del tumor sin intervención terapéutica. En ocasiones esto puede conducir a ptisis bulbi.

Pronóstico

El retinoblastoma es un tumor muy maligno con una mortalidad de casi 100% si no se trata. En los países desarrollados, la mayoría de los niños se presenta antes de que se encuentren características de alto riesgo; por lo tanto, se logra un buen pronóstico con medidas que salvan la vida. En un análisis de retinoblastoma a nivel mundial, la mortalidad fue paralela al desarrollo del país en cuestión.

Existen factores histopatológicos que predicen enfermedad metastásica, incluidos invasión del nervio óptico más allá de la lámina cribosa, invasión coroidea masiva > 3 mm, invasión esclerótica, invasión orbitaria e invasión de la cámara anterior. Algunos globos enucleados con retinoblastoma tienen características de alto riesgo como invasión retrolaminar del nervio óptico o invasión uveal masiva > 3 mm. Los pacientes con estas características deben recibir quimioterapia adicional.

Los niños con retinoblastoma germinal tienen un mayor riesgo de desarrollar otras neoplasias primarias durante su vida. Estos tumores incluyen sobre todo retinoblastoma intracraneal, sarcoma osteogénico de huesos largos y sarcoma de tejidos blandos. Se estima que el riesgo es de 30% para los 30 años de edad, y el uso de radioterapia con haz externo puede aumentar el riesgo en el campo de irradiación.

REFERENCIAS

Eagle RC Jr. High-risk features and tumor differentiation in retinoblastoma: a retrospective histopathologic study. *Arch Pathol Lab Med.* 2009;133:1203-1209.

Kivela T. The epidemiological challenge of the most frequent eye cancer: retinoblastoma, an issue of birth and death. *Br J Ophthalmol*. 2009;93:1129-1131.

Shields CL, Shields JA. Basic understanding of current classification and management of retinoblastoma. *Curr Opin Ophthalmol*. 2006;17:228-234.

Shields CL, Shields JA. Retinoblastoma management: advances in enucleation, intravenous chemoreduction, and intra-arterial chemotherapy. *Curr Opin Ophthalmol.* 2010;21:203-212.

Shields JA, Shields CL. Retinoblastoma. En: Shields JA, Shields CL. *Atlas of Intraocular Tumors*.

Philadelphia, PA: Lippincott Williams Wilkins; 2008:293-365.
Wong FL, Boice JD Jr, Abramson DH, *et al*. Cancer incidence after retinoblastoma. Radiation dose and sarcoma risk. *JAMA*. 1997;278:1262-1267.

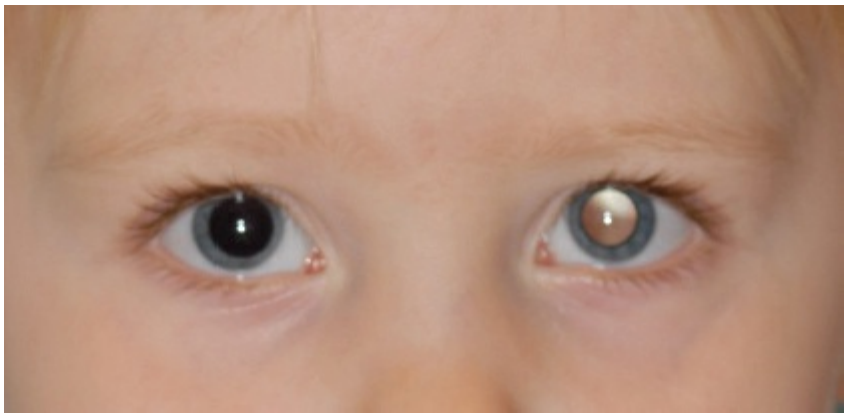


FIGURA 8-10. Retinoblastoma. Leucocoria (ojo izquierdo) por retinoblastoma.

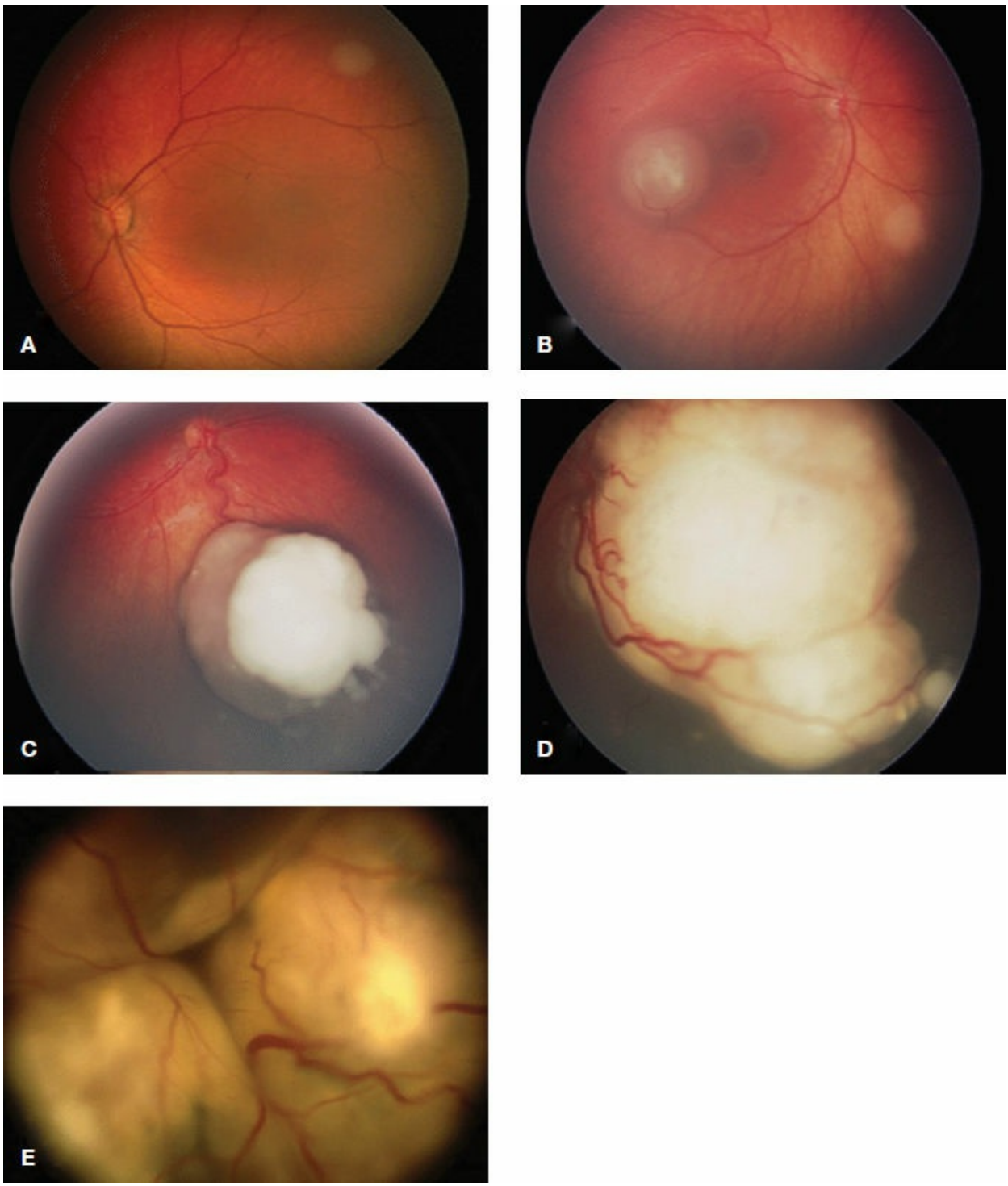


FIGURA 8-11. Retinoblastoma. Ejemplos de la clasificación internacional de retinoblastoma en grupos **A, B, C, D** y **E**.

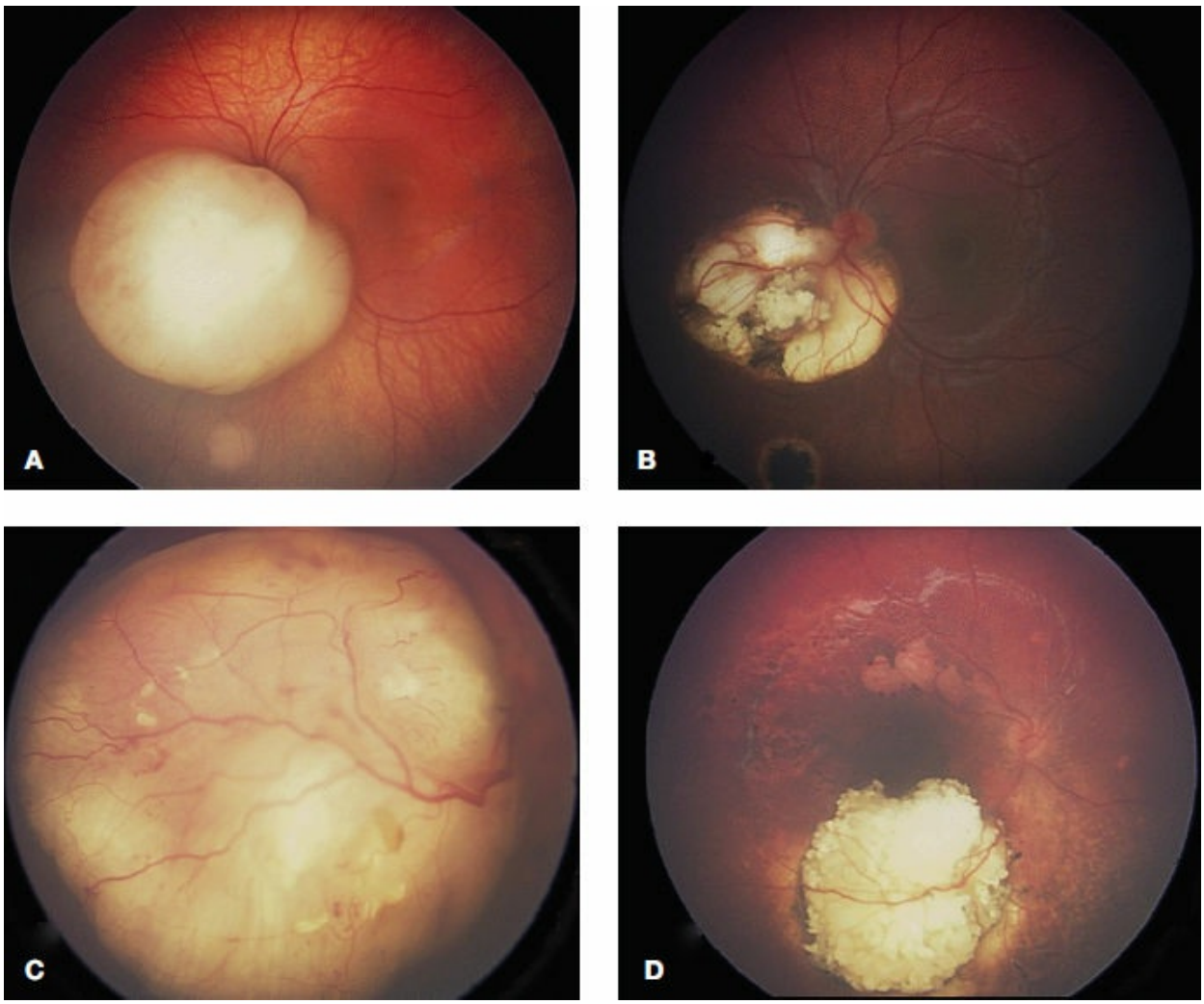
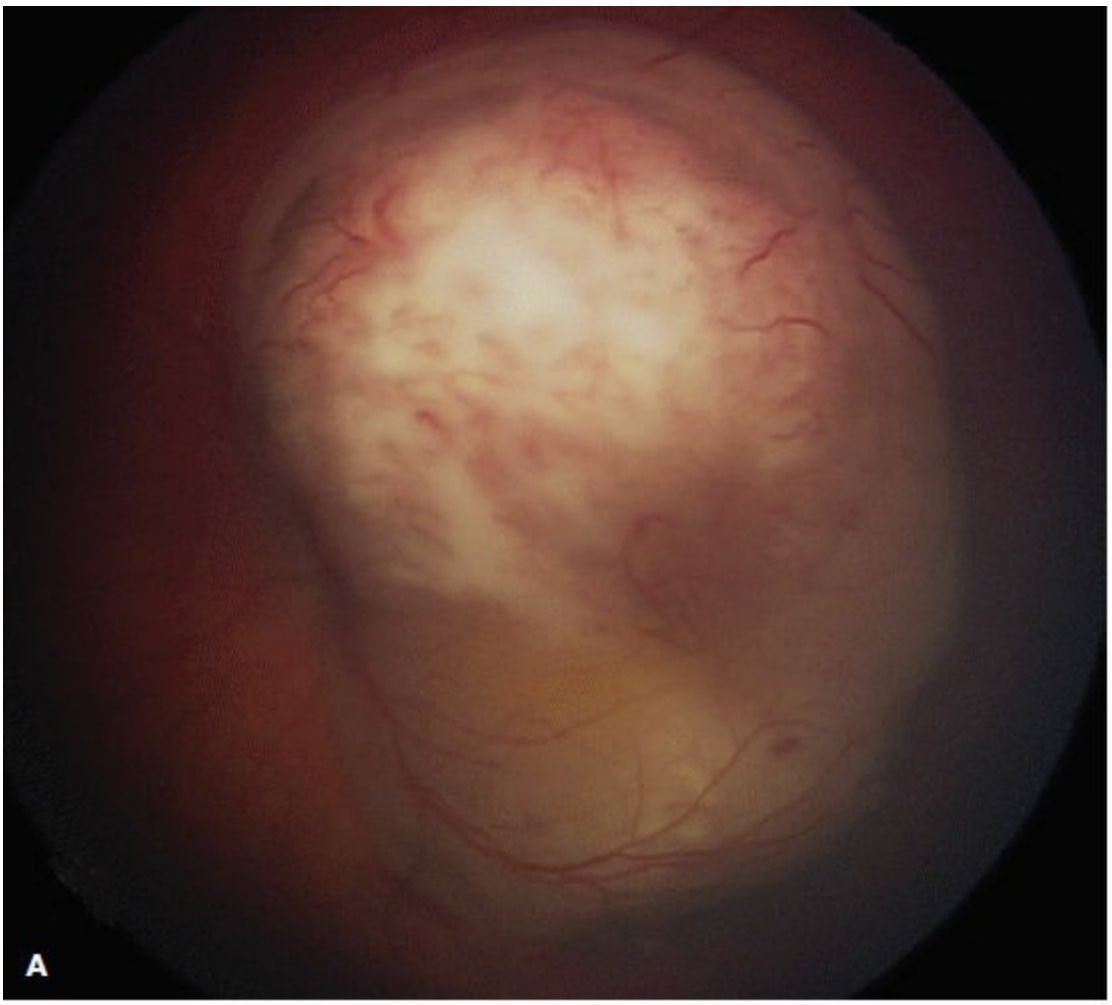


FIGURA 8-12. Retinoblastoma. Respuesta del retinoblastoma a la quimiorreducción intravenosa en dos casos antes de la terapia (**A** y **C**) y después de la terapia (**B** y **D**).


A

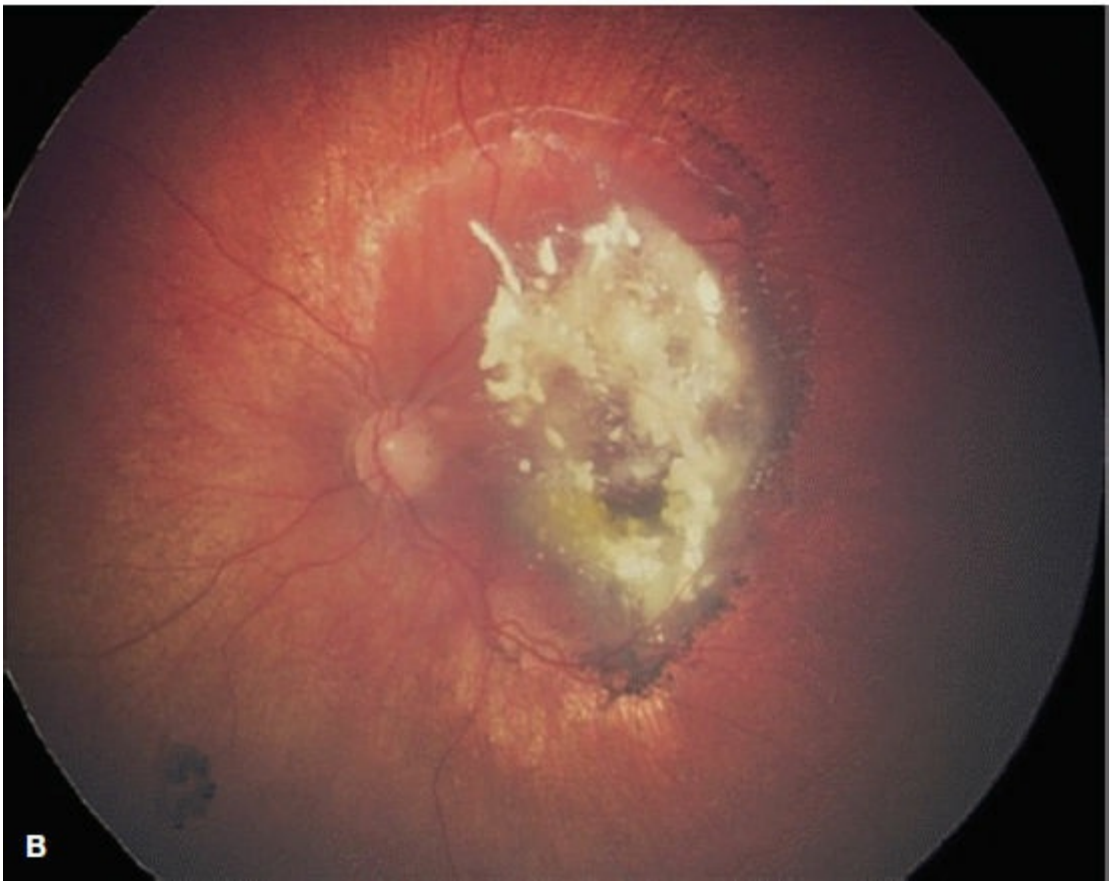

B

FIGURA 8-13. Retinoblastoma. Respuesta del retinoblastoma a la quimioterapia intraarterial, antes de la terapia (**A**) y después de la terapia (**B**).

DISTROFIA CONGÉNITA DEL EPITELIO PIGMENTADO DE LA RETINA

Anuradha Ganesh y Alex V. Levin

La distrofia congénita del epitelio pigmentado de la retina (DCEPR) es una condición benigna, asintomática, que consiste en una o más lesiones bien delimitadas, pigmentadas, planas, no mitóticas, a nivel del EPR.

Etiología y epidemiología

La DCEPR solitaria se presenta en alrededor de 1/60 en la población general. No se ha reportado predilección racial. Desde el punto de vista histopatológico, la lesión consiste en un área focal en la que las células del EPR son más altas y más llenas de melanosomas. Los melanosomas individuales son más grandes y más esféricos en comparación con los del EPR normal. Las lagunas, halos, o "colas" despigmentadas asociadas, corresponden a áreas en donde los melanosomas son escasos.

Historia clínica

Por lo regular, los pacientes se encuentran asintomáticos. A menudo el padecimiento se detecta como hallazgo incidental durante la oftalmoscopia.

Signos

La DCEPR puede presentarse de dos formas:

- Solitaria: esta es la forma más común. Suele ser una lesión unilateral, muy pigmentada, plana y circular, con un borde bien circunscrito. Puede ser de tamaño puntiforme o de hasta dos a tres veces el diámetro del disco. La lesión puede ser negra, con un halo marginal de hipopigmentación. Pueden observarse lagunas despigmentadas dentro de la lesión.
- Múltiple: las lesiones multifocales de DCEPR se observan en más de 80% de los pacientes con poliposis adenomatosa familiar (PAF) o síndrome de Gardner, un trastorno familiar con pólipos colónicos y osteomas y fibromas extraintestinales, con progresión uniforme hacia cáncer de colon si no se trata. Las lesiones son bilaterales, múltiples, diseminadas, y casi siempre tienen una configuración "en forma de cometa" con una cola hipopigmentada del lado de la lesión más cercano a la mácula (**fig. 8-14**).

Diagnóstico diferencial

- Melanoma coroideo.
- Nevo coroideo.
- Hamartoma combinado de la retina y el EPR.

- Hiperplasia reactiva del EPR (p. ej., postraumática).
- Huellas de oso.
- Cicatrices coriorretinianas (p. ej., por toxoplasmosis, varicela congénita).

Evaluación diagnóstica

El aspecto característico de la DCEPR debe permitirle al médico establecer el diagnóstico y diferenciarla de otras lesiones. La angiografía con fluoresceína muestra hipofluorescencia en todas las fases del estudio, excepto en la región de los halos y lagunas, que muestran hiperfluorescencia por transmisión. Las lesiones no se asocian con líquido subretiniano o pigmento naranja. La TCO con profundidad reforzada muestra lesiones planas con EPR irregular y ausencia de EPR en las lagunas. Puede haber pérdida de la capa nuclear externa y fotorreceptores retinianos, así como muescas subretinianas.

Tratamiento y pronóstico

Aunque la pérdida de fotorreceptores suprayacentes y las alteraciones en el EPR pueden conducir a defectos en los CV, la DCEPR suele ser benigna y asintomática, y no afecta la agudeza visual o el campo visual. Con el tiempo puede haber un crecimiento sutil de las lesiones, y en raras ocasiones se ha reportado el desarrollo de un nódulo elevado que representa un adenoma o adenocarcinoma. Por lo tanto, se les debe vigilar de manera periódica en busca de progresión. Los pacientes con lesiones bilaterales o múltiples, sugerentes de las observadas en la PAF o el síndrome de Gardner, deben referirse para colonoscopia periódica que por lo regular debe comenzar a los 7 u 8 años de edad.

REFERENCIAS

Fung AT, Pellegrini M, Shields CL. Congenital hypertrophy of the retinal pigment epithelium: enhanced-depth imaging optical coherence tomography in 18 cases. *Ophthalmology*. 2014;121:251-256.

Shields JA, Eagle RC Jr, Shields CL, *et al*. Malignant transformation of congenital hypertrophy of the retinal pigment epithelium. *Ophthalmology*. 2009;116:2213-2216.

Shields JA, Shields CL. Tumors and related lesions of the pigment epithelium. En: Shields JA, Shields CL, eds. *Intraocular Tumors. A Text and Atlas*. Philadelphia, PA: WB Saunders; 1992:437-460.

Traboulsi EI, Maumenee IH, Krush AJ, *et al*. Congenital hypertrophy of the retinal pigment epithelium predicts colorectal polyposis in Gardner's syndrome. *Arch Ophthalmol*. 1990;108:525-526.

Traboulsi EI. Ocular manifestations of familial adenomatous polyposis (Gardner syndrome). *Ophthalmol Clin North Am*. 2005;18:163-166.

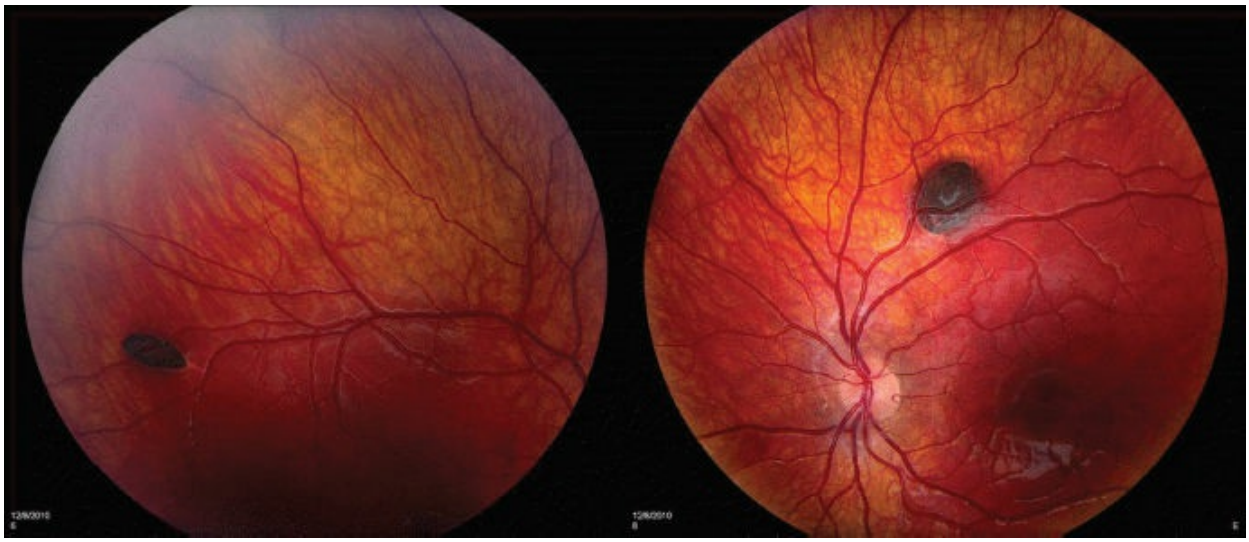


FIGURA 8-14. Hipertrofia congénita del epitelio pigmentado de la retina. Fotografía de fondo de ojo de ambas retinas que muestra lesiones retinianas hiperpigmentadas en un paciente con síndrome de Gardner. La lesión en el ojo derecho tiene un aspecto "cometoide" con una cola hipopigmentada del lado de la lesión más cercano a la mácula. Las lesiones en ambos ojos muestran un halo marginal de despigmentación.

VITREORRETINOPATÍA EXUDATIVA FAMILIAR

Anuradha Ganesh y Alex V. Levin

La vitreorretinopatía exudativa familiar (VREF) es un padecimiento vitreorretiniano hereditario caracterizado por falla de la vascularización retiniana periférica, que resulta en complicaciones secundarias como neovascularización, pliegues retinianos, tracción y desprendimiento de retina.

Epidemiología y etiología

La VREF es un padecimiento raro. La prevalencia no se ha calculado. El 90% de los individuos afectados puede estar asintomático. La VREF es genéticamente heterogénea, y se asocia con mutaciones en los genes Frizzled-4 (*FZD4*; VREF autosómica dominante), *LRP5* (VREF autosómica dominante y recesiva), *NDP* (VREF recesiva ligada al X), y *TSPAN12* (VREF autosómica dominante). La forma de herencia más común es la autosómica dominante.

Historia clínica

El aspecto clínico de la VREF varía de forma considerable, incluso dentro de las familias, y los pacientes afectados de gravedad a menudo se consideran ciegos desde la infancia, mientras que los pacientes con afección leve pueden tener pocos o nulos problemas visuales. Los lactantes pueden presentar estrabismo o leucocoria por desprendimiento de retina. No existe asociación con la prematuridad o con la exposición a oxígeno.

Signos

Los lactantes nacidos con VREF son por lo demás sanos. Los hallazgos oftalmológicos suelen ser asimétricos y muy variables. El hallazgo clásico en la VREF es la no perfusión capilar periférica de la retina (**fig. 8-15**). Por lo regular, la zona avascular está limitada a la periferia temporal, pero puede extenderse en los 360 grados. La enfermedad puede no progresar más, o conducir a neovascularización periférica en el borde de la retina posterior avascular y anterior vascular (**fig. 8-16**). Puede haber formación de pliegues retinianos, masa fibrovascular periférica, hemorragia vítrea y progresión a cambios incluso más graves como desprendimiento de retina traccional, exudativo e incluso regmatógeno. Puede haber exudación intrarretiniana y subretiniana asociada. En los casos graves con desprendimiento de retina puede haber catarata, queratopatía en banda, glaucoma neovascular y/o ptisis. Los individuos asintomáticos pueden presentar regiones de avascularidad periférica con anastomosis vasculares anormales visibles en la clínica o sólo con la angiografía con fluoresceína.

Diagnóstico diferencial

- Retinopatía del prematuro.
- Incontinencia pigmentaria.
- Enfermedad de Coats.
- Vasculatura fetal persistente.
- Retinopatía por células falciformes.
- Otras causas infantiles de desprendimiento de retina o falta de adherencia de la misma.

Evaluación diagnóstica

El diagnóstico de la VREF se basa en los antecedentes familiares compatibles con herencia autosómica dominante, autosómica recesiva, o recesiva ligada al X, así como con la presencia de avascularidad bilateral de la retina periférica. Si se sospecha VREF, la exploración de la retina periférica de familiares asintomáticos también puede revelar hallazgos consistentes con el diagnóstico. Las pruebas que pueden ayudar a confirmar el diagnóstico incluyen la angiografía con fluoresceína (cese abrupto de la red capilar periférica de la retina, y posible vasculatura anormal) y las pruebas genéticas. La TCO de dominio espectral puede mostrar un amplio espectro de hallazgos microestructurales, incluidos hialoides posterior disgénica, edema macular quístico y anormalidades tanto en la retina externa como interna.

Tratamiento y pronóstico

La fotocoagulación con láser de la retina periférica avascular y la neovascularización pueden prevenir la progresión hacia complicaciones fibrovasculares. El valor del tratamiento profiláctico es controversial, y la mayoría de los autores sugiere tratar solamente si hay neovascularización. La prevención del desprendimiento de retina es mucho más efectiva que el tratamiento una vez que ya se ha desprendido. La VREF es una enfermedad que dura toda la vida, y eventos como la neovascularización, el desprendimiento de retina y la hemorragia vítrea pueden presentarse a cualquier edad. Es aconsejable el tamizaje perinatal, continuado durante varios años, en los individuos en riesgo.

REFERENCIAS

Robitaille JM, Zheng B, Wallace K, *et al*. The role of Frizzled-4 mutations in familial exudative vitreoretinopathy and Coats disease. *Br J Ophthalmol*. 2011;95(4):574-579.

Shukla D, Singh J, Sudheer G, *et al*. Familial exudative vitreoretinopathy (FEVR). Clinical profile and management. *Indian J Ophthalmol*. 2003;51:323-328.

Toomes C, Downey L. Familial exudative vitreoretinopathy, autosomal dominant. En: Pagon RA, Bird TC, Dolan CR, Stephens K, ed. *GeneReviews*. Seattle: University of Washington; 2008.

Yonekawa Y, Thomas BJ, Drenser KA, *et al*. Familial exudative vitreoretinopathy: spectral-domain optical coherence tomography of the vitreoretinal interface, retina, and choroid. *Ophthalmology*. 2015;122:2270-2277.

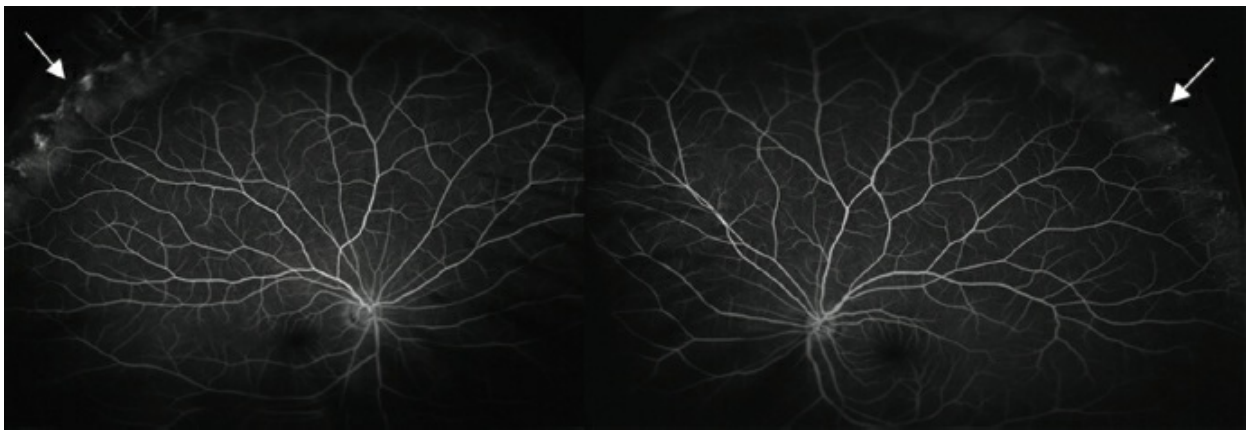


FIGURA 8-15. Vitreorretinopatía exudativa familiar. Angiografía de fluoresceína de fondo de ojo que muestra de forma clara la no perfusión capilar bilateral en la retina periférica y fuga (*flechas*).

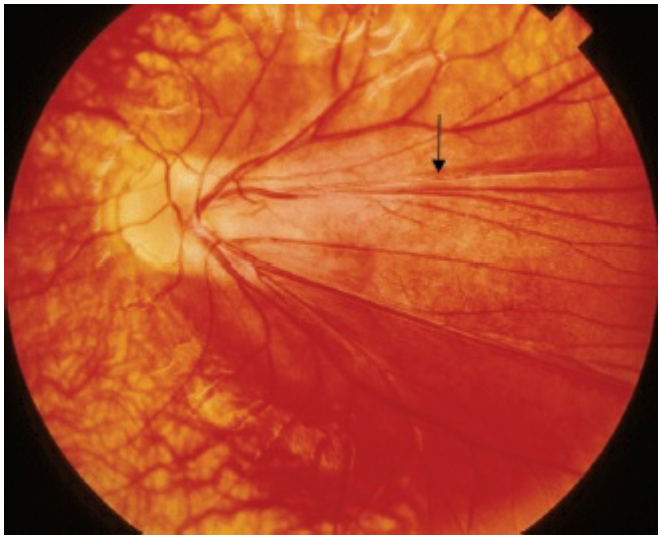


FIGURA 8-16. Vitreorretinopatía exudativa familiar. Pliegue retiniano tracccional (*flecha*) que causa rectificación de los vasos en el disco.

VASCULATURA FETAL PERSISTENTE

Alok S. Bansal

La vasculatura fetal persistente (VFP), antes conocida como vítreo hiperplásico primario persistente (VHPP), es una malformación del desarrollo del ojo que resulta del fracaso en la regresión de los vasos hialoideos vítreos primarios y de otros vasos asociados en la túnica vasculosa lentis y el iris.

La VFP casi siempre es unilateral y no hereditaria. Cuando es bilateral (10%), las asociaciones sistémicas y el potencial para una base genética son mucho más frecuentes (**tabla 8-3**).

Signos

Existen muchas formas de VFP, en un espectro que va desde hallazgos anteriores a hallazgos posteriores. La VFP anterior aislada (**fig. 8-17A**) se caracteriza por una membrana retrolental vascularizada, catarata de grado variable, procesos ciliares hacia adentro (**fig. 8-17B**), tracción sobre la retina periférica por transformación membranosa de la cara anterior del vítreo, cámara anterior estrecha, mala dilatación pupilar y microftalmos. Las membranas pupilares fibrovasculares congénitas pueden ser una variante aislada de VFP anterior. La VFP posterior, más grave, se caracteriza por un tallo de tejido que se extiende desde el nervio óptico hacia el área retrolental, un pliegue retiniano con o sin desprendimiento de retina traccional (**fig. 8-17C**), disrupción pigmentaria macular y grados variables de displasia del nervio óptico. El cristalino puede ser transparente en la VFP posterior aislada.

Diagnóstico diferencial

- Enfermedad de Norrie.
- Enfermedad de Coats.
- Toxicariosis.
- Retinopatía del prematuro.
- Vitreorretinopatía exudativa familiar.
- Incontinecia pigmentaria.
- Displasia de la retina.
- Desprendimiento de la retina (traumatismo manifiesto o encubierto).

Evaluación diagnóstica

El diagnóstico de VFP se puede establecer con una exploración oftalmoscópica cuidadosa. Según la edad del niño puede considerarse una exploración bajo anestesia. Si la opacidad significativa de medios impide la revisión del fondo de ojo, el

ultrasonido modo B puede mostrar un tallo de tejido o desprendimiento de retina. La exploración cuidadosa del iris puede mostrar signos de vasculatura persistente.

TABLA 8-3. Base sistémica y genética de los trastornos oculares

Síndrome	Herencia	Cromosoma	Gen	Función
Wagner	AD	5q14.3	*CSPG2*	Se une al hieluronato en el vítreo
Knobloch	AR	21q22.3	*COL18A1*	Se degrada a endostatina
VFP	AR	10q11-21	Desconocido	
VFP	RLX	Xp11.4	*NDP*	Vías de señalización para morfogénesis
DMSA	AD	10q22.3-25	*PITX3*	Regula la morfogénesis ocular

AD, autosómica dominante; AR, autosómica recesiva; DMSA, disgenesia mesenquimatosa del segmento anterior; *COL18A1*, colágeno tipo 18 alfa 1; *CSPG*, proteoglucano condroitin sulfato; *NDP*, seudoglioma de la enfermedad de Norrie; *VFP*, vasculatura fetal persistente; *PITX3*, heterodominio 3 pareado; *RLX*, recesiva ligada al X.

Tratamiento

Las metas del tratamiento incluyen aclaramiento de la opacidad de medios a fin de permitir el desarrollo visual y prevenir las complicaciones de la VFP no tratada, como el glaucoma o el desprendimiento de retina. Se pueden utilizar los abordajes tanto limbal anterior o por pars plana para la lensectomía, membranectomía y vitrectomía. Se requiere tratamiento agresivo de la ambliopía con lente de contacto afáquico para lograr una visión óptima. El pronóstico para la VFP anterior pura es mejor que para la VFP posterior.

REFERENCIAS

Goldberg MF. Persistent fetal vasculature (PFV): an integrated interpretation of signs and symptoms associated with persistent hyperplastic primary vitreous (PHPV). LIV Edward Jackson Memorial Lecture. *Am J Ophthalmol.* 1997;124(5):587-626.

Lambert SR, Buckley EG, Lenhart PD, *et al*. Congenital fibrovascular pupillary membranes: clinical and histopathologic findings. *Ophthalmology*. 2012;199:634-641.

Pollard, ZF. Persistent hyperplastic primary vitreous: diagnosis, treatment, and results. *Trans Am Ophthalmol Soc.* 1997;95:487-549.

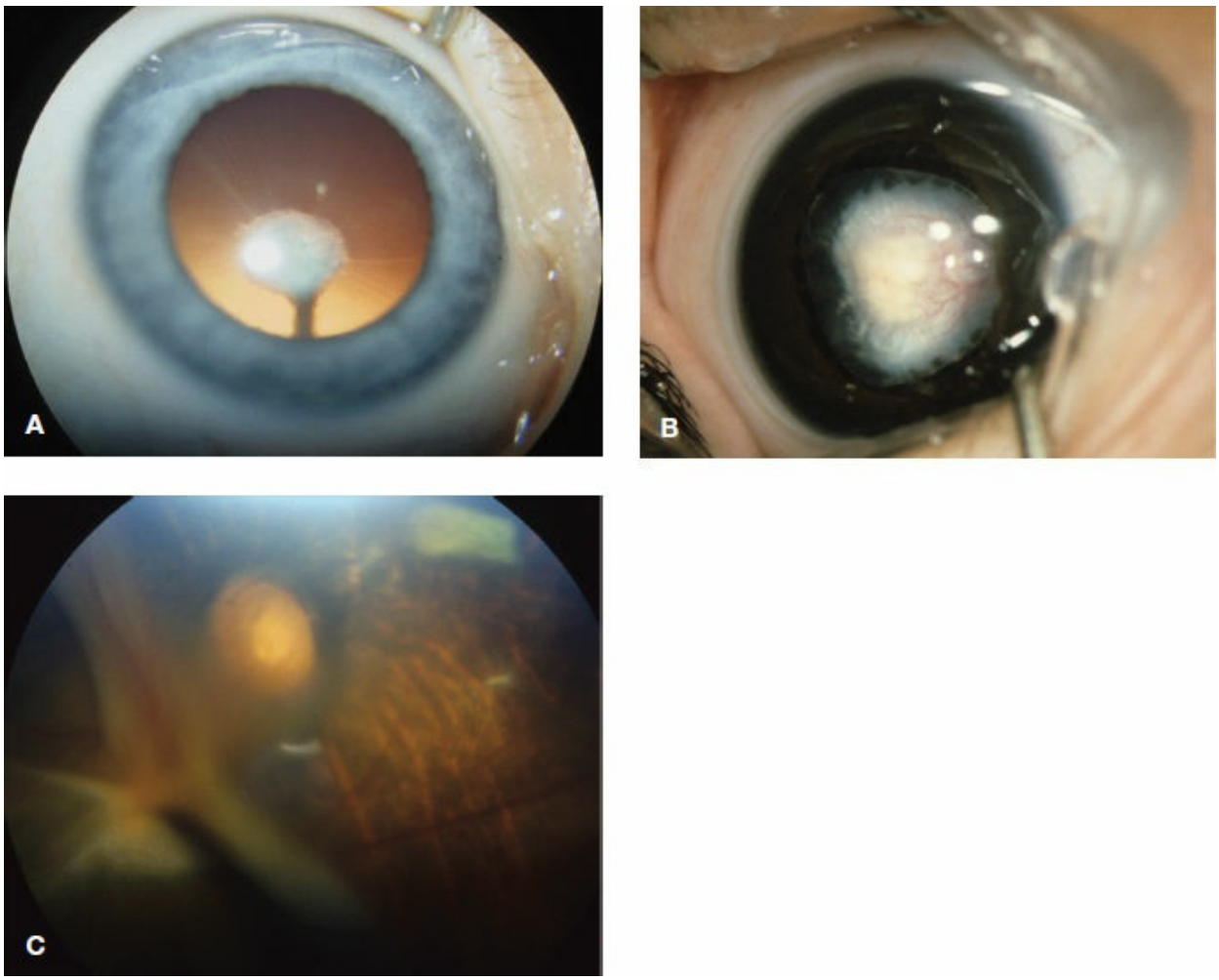


FIGURA 8-17. Vasculatura fetal persistente (VFP). A. El tallo retrolental se debe a una falla en la regresión de los vasos hialoideos vítreos primarios. **B.** VFP que muestra una membrana retrolental vascularizada, catarata y procesos ciliares hacia adentro. **C.** VFP que muestra un pliegue retiniano con desprendimiento traccional de la retina asociado.

RETINOSQUISIS JUVENIL

Barry N. Wasserman

Etiología

Enfermedad hereditaria ligada al X, la retinosquisis juvenil es la causa más común de degeneración macular en varones jóvenes. La mutación en el gen *XLRS1* resulta en una disfunción retiniana debida a separación de las capas de la retina y la esquisis característica de la retina interna y maculopatía estelar.

Síntomas

Los pacientes pueden presentar una ligera reducción en la visión que puede deteriorarse hasta menos de 20/400, aunque un estudio sugirió que no hubo una progresión significativa de la enfermedad en niños durante un promedio de 12 años de seguimiento. La disminución de la visión es causada por esquisis foveal o desprendimiento de retina.

Signos

La exploración del fondo de ojo muestra esquisis foveal en patrón estelar. En cerca de 50% de los pacientes hay retinosquisis periférica de la capa de fibras nerviosas, con formación de agujeros en la capa interna y posible progresión a desprendimiento de retina de espesor total. Pueden observarse puntos o parches blanquecinos (copos de nieve) y se piensa que representan placas de apoyo anormales en las células de Müller. Las líneas de demarcación pigmentadas indican desprendimiento previo de espesor total. Puede haber hemorragia vítrea espontánea como resultado de vasos que forman puentes entre los agujeros en la capa retiniana interna.

Diagnóstico diferencial

- Maculopatía por ácido nicotínico.
- Desprendimiento de retina regmatógeno.
- Enfermedad de Goldman-Favre.
- Distrofia vitreorretiniana de Wagner y otras vitreorretinopatías.
- Edema macular quístico.
- Enfermedad de Norrie.

Evaluación diagnóstica

Antecedentes familiares característicos de hombres afectados con mujeres portadoras no afectadas. La exploración de fondo de ojo muestra un aspecto estelar de la fóvea, similar al edema macular quístico (**fig. 8-18**). La angiografía con fluoresceína no

muestra fuga. Se observan cambios en el epitelio pigmentado de la retina y velos en el vítreo. La tomografía de coherencia óptica puede mostrar esquisis que se extiende hacia la retina periférica (**fig. 8-19**). Un estudio con TCO de dominio espectral mostró aumento en el espesor foveal interno, y disminución en el espesor de la retina interna perifoveal, correlacionado con una peor agudeza visual. El electrorretinograma muestra una disminución en la amplitud de la onda B, pero el electrooculograma es normal.

Tratamiento

Se recomienda el consejo genético para las familias con retinosquisis juvenil ligada al X. Algunos pacientes con cambios por edema macular quístico han mostrado mejoría en la agudeza visual y los hallazgos en la TCO cuando se tratan con inhibidores de la anhidrasa carbónica tópicos u orales. No se recomienda la fotocoagulación profiláctica con láser, pues puede causar desprendimiento de retina. Se puede realizar cirugía con cerclaje escleral y vitrectomía vía pars plana para el desprendimiento de retina y la hemorragia vítrea.

Pronóstico

Algunos pacientes conservan una buena visión hasta la edad adulta, pero la agudeza visual suele deteriorarse, en particular cuando hay esquisis retiniana periférica presente.

REFERENCIAS

Andreoli MT, Lim JI. Optical coherence tomography retinal thickness and volume measurements in X-linked retinoschisis. *Am J Ophthalmol*. 2014;158:567-573.

Apushkin MA, Fishman GA. Use of dorzolamide for patients with X-linked retinoschisis. *Retina*. 2006;26:741-745.

Goodwin P. Hereditary retinal disease. *Curr Opin Ophthalmol*. 2008;19:255-262.

Kjellström S, Vijayasarathy C, Ponjavic V, *et al*. Long-term 12 year follow-up of X-linked congenital retinoschisis. *Ophthalmic Genet*. 2010;31(3):114-125.

FIGURA 8-18. Retinosquisis juvenil ligada al X. Retinosquisis juvenil ligada al X con aspecto quístico de la mácula.

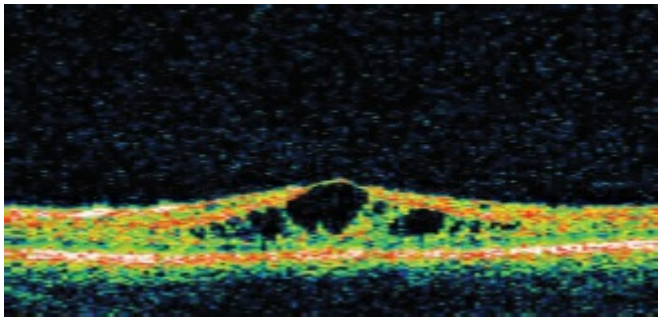


FIGURA 8-19. Retinosquisis juvenil ligada al X. Tomografía de coherencia óptica de mácula, que muestra cavidades formadas por esquisis.

RETINOPATÍA DEL PREMATURO

Anuradha Ganesh y Barry N. Wasserman

La retinopatía del prematuro (ROP, por sus siglas en inglés) es una retinopatía proliferativa de los lactantes prematuros con bajo peso al nacer.

Epidemiología y etiología

Cada año se piensa que la ROP afecta a un estimado de 14 000 a 16 000 lactantes prematuros, de bajo peso al nacer, en Estados Unidos. La mayoría de los lactantes que desarrollan ROP tiene regresión espontánea (85%). El resto desarrollará ROP grave que requerirá tratamiento, y 6 a 7% de los lactantes quedará legalmente ciego a pesar del tratamiento. Los lactantes nacidos antes de las 32 semanas de gestación, o aquellos con un peso al nacer menor a 1 500 g que han recibido terapia con oxígeno, están en riesgo.

En los lactantes pretérmino el desarrollo de la vasculatura retiniana es incompleto. En lugar de una progresión continua desde la cabeza del nervio óptico en forma anterior a lo largo del plano de la retina, la migración vascular se detiene, lo que lleva a la formación de un área avascular de retina. La extensión de la retina avascular depende sobre todo del grado de prematuridad al nacimiento. La hipoxia derivada estimula la producción de sustancias como el factor de crecimiento endotelial vascular (VEGF), lo que desencadena neovascularización, conocida como proliferación fibrovascular extrarretiniana (PFER), por encima de la superficie de la retina. La PFER puede conducir a hemorragia y contracción, con el resultante desprendimiento de retina. En muchos casos, las anormalidades por la retinopatía tienen una regresión espontánea sin tratamiento.

Historia clínica

Los lactantes considerados de alto riesgo son tamizados en busca de ROP si el peso al nacer es menor a 1 500 g o si la edad gestacional es igual o menor a 32 semanas. También puede realizarse tamizaje a lactantes seleccionados con un curso clínico inestable, incluidos aquellos que requieren apoyo cardiorrespiratorio, con un peso al nacer entre los 1 500 y 2 000 g, o una edad de gestación de más de 32 semanas, a discreción del neonatólogo.

TABLA 8-4. Clasificación internacional de la retinopatía de la prematuridad

Localización	
Zona I	Círculo posterior de retina centrado en el nervio óptico con un radio de dos veces la distancia entre disco y fóvea
Zona II	Área circular de retina desde el borde de la zona I hasta la ora serrata
Zona III	El resto de la retina temporal
Extensión	
Número de husos horarios o sectores de 30 grados involucrados	

Gravedad	
Etapa 1	Línea de demarcación en la unión de la retina posterior vascularizada y la retina anterior avascular
Etapa 2	Borde (línea de demarcación con volumen)
Etapa 3	Borde con proliferación fibrovascular extrarretiniana
Etapa 4	Desprendimiento de retina subtotal
Etapa 4A	Extrafoveal
Etapa 4B	La fóvea está desprendida
Etapa 5	Desprendimiento de retina total en túnel

Reimpreso, con autorización del International Committee for the Classification of Retinopathy of Prematurity. The International Classification of Retinopathy of Prematurity revisited [review]. *Arch Ophthalmol*. 2005;123(7):991-999.

Signos

La *International Classification of ROP* (ICROP) la define según su localización, llamada Zona, o a su gravedad, definida como Etapa. De manera adicional se evalúa la presencia o ausencia de *enfermedad plus* (**tabla 8-4**, **fig. 8-20**). Un ojo tiene enfermedad plus cuando hay al menos dos cuadrantes con dilatación de venas y tortuosidad de arteriolas en el polo posterior (**fig. 8-20C**). En la enfermedad plus a menudo se observa ingurgitación del iris, rigidez pupilar, haze vítreo o hemorragias retinianas. La enfermedad plus indica un aumento de la gravedad. La *enfermedad preplus* se refiere a una dilatación y tortuosidad vascular más leve del polo posterior, que es insuficiente para el diagnóstico de enfermedad plus.

Las lesiones en "palomita de maíz" reciben ese nombre por su aspecto de roseta, y se encuentran flotando sobre la retina desarrollada. Representan brotes de proliferación vascular por detrás de la línea de demarcación. Las lesiones en roseta sólo son significativas cuando forman parte de una PFER. En ojos con PFER grave en ocasiones puede observarse hemorragia vítrea o hemorragia prerretiniana.

En la ROP posterior aguda (ROP-PA), la vascularización sólo está presente en la zona I y hay enfermedad plus. Este subtipo de ROP, antes denominado enfermedad "rush", se asocia con un curso agresivo y riesgo de rápida progresión hacia las etapas 4 o 5.

Luego del tratamiento de la ROP, la mayoría tendrá regresión mediante un proceso de involución o cicatrización, a menudo con una buena agudeza visual. Esto puede ir acompañado de una amplia gama de secuelas que incluyen falla en la vascularización de la retina periférica, ramificación anormal de los vasos retinianos, cambios retinianos pigmentarios, cambios en la interfaz vitreorretiniana, pliegues retinianos, y distorsión y ectopia de la mácula.

Los hallazgos característicos de la ROP están presentes en el contexto de lactantes que nacen en forma prematura, con bajo peso al nacer, antecedente de exposición a

oxígeno, y otros trastornos asociados con la prematuridad, como septicemia, hemorragia intraventricular y dificultades para la alimentación.

Diagnóstico diferencial

El diagnóstico diferencial depende de la etapa de la enfermedad.

- En la ROP menos grave deben considerarse padecimientos que causan cambios vasculares retinianos periféricos y arrastre de la retina:
  - Incontinencia pigmentaria
  - Vitreorretinopatía exudativa familiar
  - Vasculatura fetal persistente
  - Otras causas infantiles de desprendimiento de la retina o falta de adherencia de la misma
- En la ROP cicatrizal avanzada, el diagnóstico diferencial es consistente con desprendimiento de retina o leucocoria:
  - Retinoblastoma
  - Catarata
  - Enfermedad de Coats
  - Toxocariosis

Evaluación diagnóstica

Se recomienda la exploración cuidadosa de los neonatos con oftalmoscopia indirecta en la unidad de cuidados intensivos infantiles o al momento del alta, entre las 4 y 6 semanas de edad cronológica (posnatal) o, como alternativa, entre las semanas 31 y 33 de edad posconcepcional o posmenstrual (edad gestacional al nacimiento más la edad cronológica), la que sea mayor. La imagenología digital es útil como adyuvante durante la exploración de fondo de ojo.

Tratamiento y pronóstico

El propósito del tamizaje en busca de ROP es identificar a los lactantes con ROP avanzada que progresarán a desprendimiento de retina a menos que se les trate. Los antiguos criterios de tratamiento utilizaban el término "umbral", pero hoy en día este ha sido reemplazado por "Tipo 1 y Tipo 2". La *enfermedad* "preumbral" se define como cualquier etapa de ROP en Zona I o Zona 2-etapa 2 + ROP/ROP etapa 3/etapa 3 + ROP pero menos extensa que la enfermedad umbral. El estudio sobre tratamiento temprano de la ROP (ET-ROP, por sus siglas en inglés) dividió a los ojos preumbral en dos grupos (**tabla 8-5**), y recomendó realizar ablación de la retina periférica a cualquier ojo con ROP preumbral tipo 1.

Puede llevarse a cabo la ablación de la retina periférica o de la zona avascular anterior con crioterapia o fotocoagulación con láser. Esta última, realizada con ayuda de un

oftalmoscopio indirecto, ha reemplazado a la crioterapia para la ROP umbral (**fig. 8-21**). Se han logrado mejores resultados visuales con el tratamiento con láser. Las etapas más avanzadas de ROP (etapas 4 y 5) requieren cerclaje escleral o vitrectomía, o ambos. El pronóstico para la recuperación visual tras un desprendimiento de retina aún es malo.

TABLA 8-5. Tipos de tratamiento temprano de la ROP preumbral

Tipo I
Zona I: cualquier etapa de ROP con enfermedad plus
Zona I: ROP etapa 3 sin enfermedad plus
Zona II: ROP etapa 2 o 3 con enfermedad plus
Tipo II
Zona I: ROP etapa 1 o 2 sin enfermedad plus
Zona II: ROP etapa 3 sin enfermedad plus

ROP, retinopatía del prematuro.
Reimpreso, con autorización de Vander JF, McNamara JA, Tasman W, *et al*. Revised indications for early treatment of retinopathy of prematurity. *Arch Ophthalmol*. 2005;123:406-407.

A pesar del tamizaje apropiado y la intervención oportuna, la ROP continúa su progreso en algunos bebés. Esto ha llevado a la investigación de nuevas y más efectivas modalidades de tratamiento. Estudios en curso que evalúan la eficacia y seguridad de las inyecciones intravítreas de medicamentos anti-VEGF para la ROP sugieren que esta modalidad terapéutica puede producir resultados similares o mejores que la fotocoagulación con láser. Sin embargo, el uso de medicamentos anti-VEGF se ha asociado con una recurrencia tardía de la ROP, y puede estar indicado el seguimiento cada 1 a 2 semanas durante hasta 55 semanas. Estos medicamentos escapan del ojo, y pueden conducir a una alteración temporal en el desarrollo de la vasculatura sistémica. Un estudio recomendó precaución luego de observar un aumento en la incidencia de retraso en el desarrollo en niños tratados con anti-VEGF.

REFERENCIAS

Davitt BV, Wallace DK. Plus disease. *Surv Ophthalmol*. 2009;54:663-670.

Kemper AR, Wallace DK, Quinn GE. Systematic review of digital imaging screening strategies for retinopathy of prematurity. *Pediatrics*. 2008;122:825-830.

Mintz-Hittner HA, Geloneck MM, Chuang AZ. Clinical management of recurrent retinopathy of prematurity after intravitreal bevacizumab monotherapy. *Ophthalmology*. 2016;123:1845-1855.

Mintz-Hittner HA, Kuffel RR Jr. Intravitreal injection of bevacizumab (avastin) for treatment of stage 3 retinopathy of prematurity in zone I or posterior zone II. *Retina*. 2008;28:831-838.

Morin J, Luu TM, Superstein R, *et al*; Canadian Neonatal Network and the Canadian Neonatal Follow-Up Network Investigators. Neurodevelopmental outcomes following bevacizumab injections for retinopathy of prematurity. *Pediatrics*. 2016;137:e20153218.

Patel JR, Ranjan SS, Wasserman BN. Antivascular endothelial growth factor in the treatment of retinopathy of prematurity. *Curr Opin Ophthalmol*. 2016;27:387-392.

Reynolds JD. Retinopathy of prematurity. *Int Ophthalmol Clin*. 2010;50:1-13.

Section on Ophthalmology American Academy of Pediatrics; American Academy of Ophthalmology; American Association for Pediatric Ophthalmology and Strabismus. Screening examination of premature infants for retinopathy of prematurity. *Pediatrics*. 2006;117(2):572-576.

Vander JF, McNamara JA, Tasman W, *et al*. Revised indications for early treatment of retinopathy of prematurity. *Arch Ophthalmol*. 2005;123:406-407.

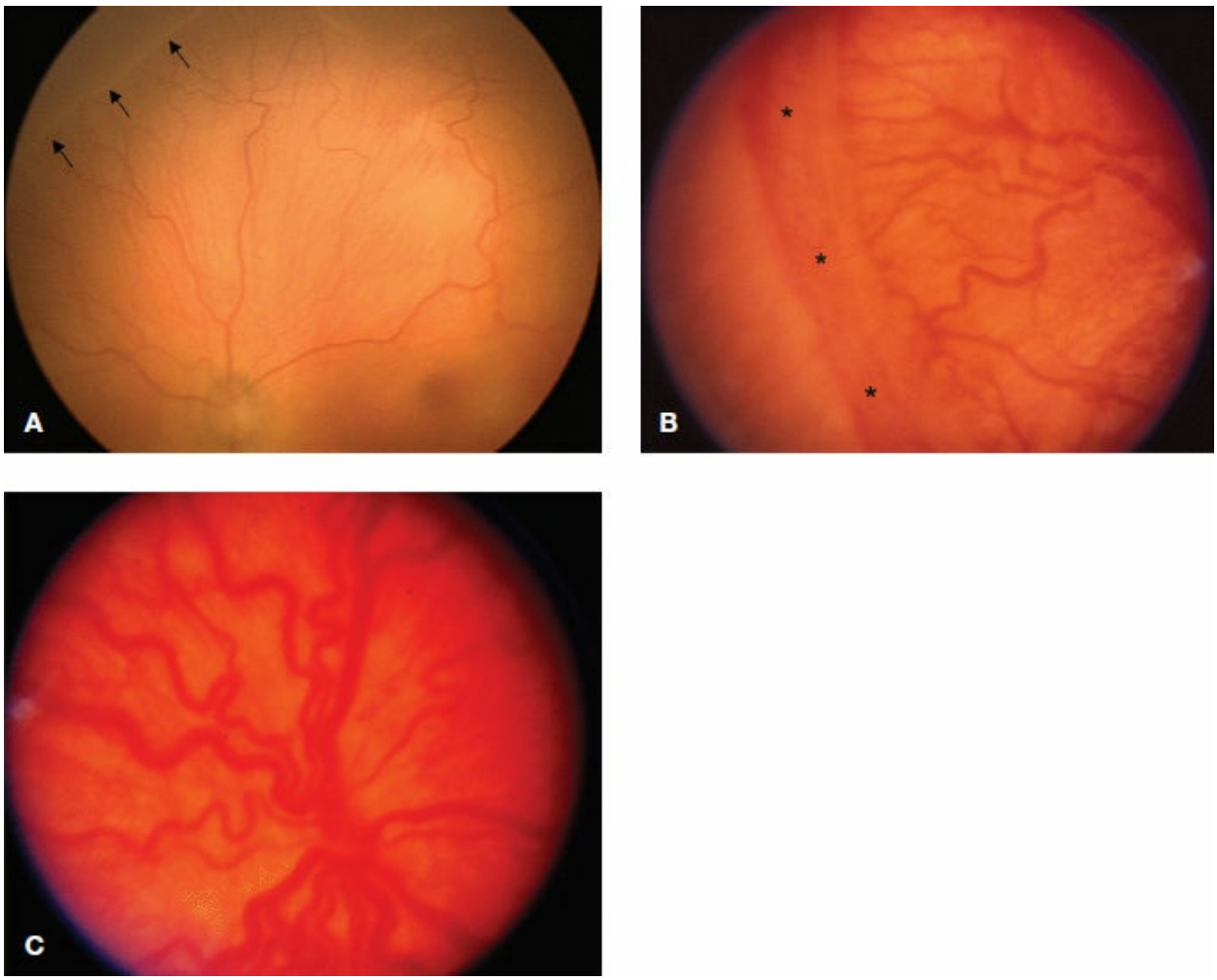


FIGURA 8-20. Retinopatía del prematuro. A. Zona II, etapa 2, con enfermedad plus leve a moderada. En la parte superior de la retina el desarrollo de los vasos se ha interrumpido y se observa un borde blanco (*flechas*). Más alla del borde se nota una retina avascular, no desarrollada. (Cortesía de Sharon Lehman, MD). **B.** Enfermedad en Zona II, etapa 3, con enfermedad plus. Se observa neovascularización hacia el vítreo por encima del borde (*asteriscos*). (Cortesía de William Tasman, MD). **C.** Enfermedad plus con dilatación y tortuosidad vascular graves. (Cortesía de William Tasman, MD).

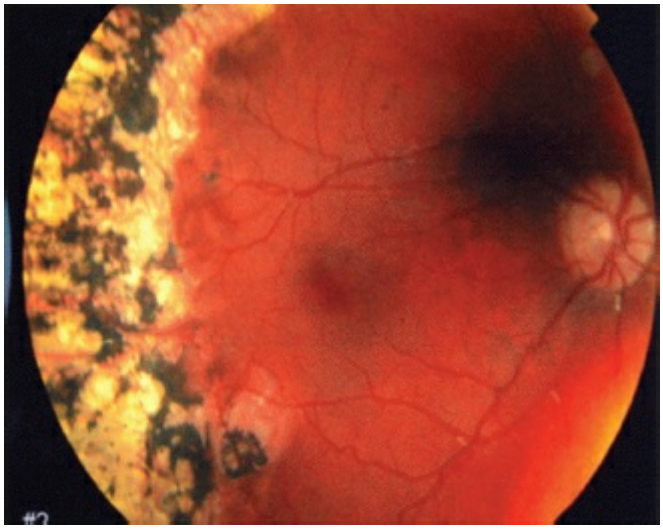


FIGURA 8-21. Retinopatía del prematuro luego del tratamiento exitoso con fotocoagulación con láser y cicatrices coriorretinianas periféricas. (Cortesía de William Tasman, MD).

RETINOSIS PIGMENTARIA

Barry N. Wasserman

Etiología

La retinosis pigmentaria es un grupo de enfermedades caracterizadas por ceguera nocturna (nictalopia), pérdida progresiva lenta y no dolorosa del campo visual periférico, así como deterioro progresivo del electrorretinograma. Se han reportado casi todos los patrones de herencia y se han encontrado más de 70 genes como responsables del padecimiento cuando sufren mutación. La heterogeneidad fenotípica y genética es común. La vía común es la muerte celular de los receptores retinianos por apoptosis. La retinosis pigmentaria puede encontrarse en forma aislada o en asociación con enfermedad sistémica o neurodegenerativa.

Síntomas

La retinosis pigmentaria comienza en la infancia, adolescencia o al inicio de la edad adulta con nictalopia y problemas para adaptarse a la oscuridad. Los pacientes también pueden quejarse de pérdida de la visión periférica. Otros síntomas incluyen fotofobia, agudeza visual variable y colores inusuales en la percepción visual.

Signos

La agudeza visual está en un rango de 20/20 a no percepción de luz, pero por lo regular está conservada en las etapas iniciales de la enfermedad. La reducción del CV es progresiva. Las cataratas subcapsulares posteriores son comunes en los pacientes adultos. Los hallazgos retinianos pueden ser mínimos en niños, pero de modo eventual se desarrolla el patrón clásico de hiperpigmentación de "espículas óseas" en la periferia media, con adelgazamiento arteriolar y palidez del disco óptico (**fig. 8-22**). Puede haber otros cambios maculares, como pérdida del reflejo foveal, irregularidades en la membrana limitante interna y maculopatía quística. Los hallazgos en el electrorretinograma progresan hasta que el trazo es indetectable.

Diagnóstico diferencial

La retinosis pigmentaria puede dividirse en tipos sindrómatico y no sindromático. Los tipos no sindromáticos incluyen las formas autosómicas dominantes y recesivas, así como las formas ligadas al X. También pueden presentarse variedades raras con mutaciones en el ADN mitocondrial.

Los tipos sindromáticos de la retinosis pigmentaria son en extremo variables, e incluyen:

- Síndromes asociados con sordera, casi siempre el síndrome de Usher.
- Síndromes asociados con enfermedades metabólicas, incluidos abetalipoproteinemia

(enfermedad de Bassen-Kornzweig), síndrome de Zellweger (síndrome cerebrohepatorrenal), enfermedad de Refsum, mucopolisacaridosis tipos I, II, III y lipofuscinosis ceroide neuronal (enfermedad de Batten).

- Síndrome de Kearns-Sayre.
- Síndromes con asociaciones renales, incluidos Fanconi, cistinosis, síndrome de Senior Loken.
- Síndromes dismórficos, como síndrome de Cohen, síndrome de Jeune, síndrome de Cockayne.
- Retinopatías pigmentarias: seudorretinosis pigmentaria.
- Retinopatía asociada con cáncer.
- Infecciones congénitas, incluidos sífilis, rubéola y citomegalovirus.
- Retinopatía asociada con fármacos, incluidas fenotiazinas y cloroquina.
- Oclusión vascular retiniana.

Evaluación diagnóstica

La exploración ocular puede mostrar los hallazgos clásicos, pero ser normal en las etapas iniciales de la enfermedad. Las pruebas de CV revelan constricción, y el electrorretinograma muestra señales deprimidas o incluso extintas de conos y bastones. La sensibilidad al contraste algunas veces está disminuida. Las pruebas genéticas pueden ser útiles para determinar subtipos y pronóstico.

Tratamiento

Se recomienda el consejo genético. El uso de vitamina A es controversial. Los inhibidores tópicos u orales de la anhidrasa carbónica pueden ser útiles para los pacientes con edema macular asociado. Debe realizarse extracción de catarata cuando esté indicada, pero puede tener un riesgo más alto de edema macular quístico posoperatorio. La terapia genética está bajo investigación. También se encuentran bajo investigación el trasplante de epitelio pigmentado de la retina y los implantes retinianos electrónicos. Se recomiendan los servicios de visión baja a medida que la enfermedad progresa.

Pronóstico

La agudeza visual puede permanecer mejor de 20/40 en más de la mitad de los pacientes para cuando llegan a los 40 años de edad. Sin embargo, 25% puede tener menos de 20/200 y se considera legalmente ciego. Sólo 1 de cada 1 000 pacientes llega hasta la falta de percepción de luz. Los tipos ligados al X pueden tener un peor pronóstico en cuanto a la agudeza visual, mientras que los pacientes con retinosis pigmentaria sectorial autosómica dominante suelen conservar una buena visión.

REFERENCIAS

Goodwin P. Hereditary retinal disease. *Curr Opin Ophthalmol*. 2008;19:255-262.
Grover S, Fishman GA, Anderson RJ, *et al*. Visual acuity impairment in patients with retinitis pigmentosa at age 45 years or older. *Ophthalmology*. 1999;106(9):1780-1785.
Hamel C. Retinitis pigmentosa. *Orphanet J Rare Dis*. 2006;1:40.
Jackson H, Garway-Heath D, Rosen P, *et al*. Outcome of cataract surgery in patients with retinitis pigmentosa. *Br J Ophthalmol*. 2001;85(8):936-938.
Jacobson SG, Cideciyan AV. Treatment possibilities for retinitis pigmentosa. *N Engl J Med*. 2010;363:1669-1671.

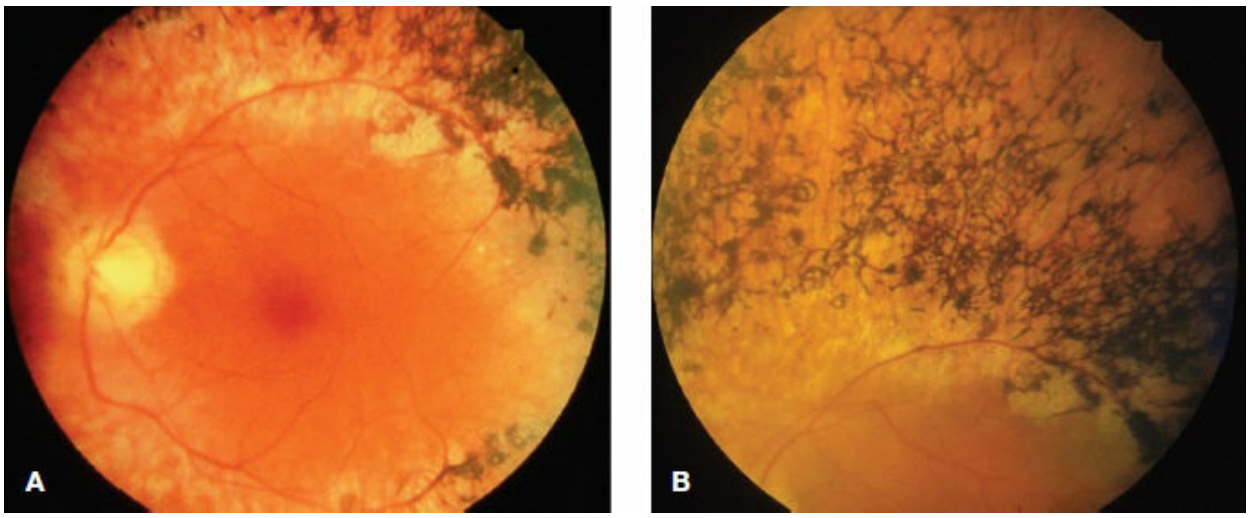


FIGURA 8-22. Retinosis pigmentaria. A. Fotografía de fondo de ojo con retinosis pigmentaria que muestra palidez del nervio óptico, adelgazamiento vascular y retinopatía pigmentaria en "espículas óseas" en la periferia media. **B.** Fotos con mayor magnificación de la retinopatía en "espículas óseas" en la periferia media.

MIELINIZACIÓN DE FIBRAS NERVIOSAS

Barry N. Wasserman

Etiología

Se trata de láminas o parches blanquecinos de mielina distribuidos a lo largo de porciones de la capa de fibras nerviosas de la retina. Por lo regular son unilaterales; la mielina es producida por los oligodendrocitos y es normal a lo largo del nervio óptico, pero no suele progresar más allá de la lámina cribosa. Los oligodendrocitos ectópicos se asocian con mielina en la capa de fibras nerviosas de la retina, por lo general cerca del nervio óptico. Las fibras nerviosas mielinizadas pueden encontrarse en 1% de los ojos y ser un hallazgo aislado, o estar asociadas con otras anormalidades, como neurofibromatosis y síndrome de Gorlin.

Síntomas

Puede ser asintomática, pero algunas veces se asocia con miopía axial elevada y ambliopía en el ojo afectado.

Signos

Mala visión asociada con parches plumosos blanco-grisáceos a lo largo de la capa de fibras nerviosas de la retina. A menudo se encuentran en el nervio óptico y a lo largo de las arcadas vasculares, casi siempre en forma superior (**fig. 8-23A**). También puede haber un parche no conectado al nervio óptico (**fig. 8-23B**). Se ha reportado astigmatismo miópico elevado con ambliopía anisometrópica. Si la mielinización es extensa puede causar leucocoria (**fig. 8-24**).

Diagnóstico diferencial

- Oclusión de rama arterial de la retina.
- Parches algodonosos.
- Cuando es extensa, la mielinización de fibras nerviosas puede causar leucocoria, en cuyo caso deben descartarse:
  - Retinoblastoma
  - Enfermedad de Coats
  - Coloboma
  - Catarata
  - Retinopatía del prematuro
  - Vasculatura fetal persistente
  - Vitreorretinopatía exudativa familiar

Evaluación diagnóstica

La mielinización de fibras nerviosas se diagnostica mediante la exploración clínica del fondo de ojo. Se observan parches plumosos de color blanco-grisáceo en forma superficial en la capa de fibras nerviosas a lo largo de las arcadas vasculares, a menudo en proximidad con el disco óptico. Las pruebas de CV pueden mostrar escotomas absolutos o relativos que corresponden a las fibras mielinizadas. La TCO de dominio espectral puede mostrar engrosamiento de la capa de fibras nerviosas, pero una morfología normal de la fóvea, lo que sugiere que la ambliopía puede estar más relacionada con anisometropía que a una anormalidad anatómica.

Tratamiento

No se requiere tratamiento para la mielinización asintomática de las fibras nerviosas. Cuando se asocia con ambliopía anisometrópica se debe iniciar manejo agresivo apropiado para la ambliopía.

Pronóstico

Cuando la mielinización de las fibras nerviosas se asocia con ambliopía profunda el pronóstico es variable y reservado. Los resultados son peores cuando se vincula con miopía elevada y antecedente de estrabismo asociado.

REFERENCIAS

Gharai S, Prakash G, Kumar DA, *et al*. Spectral domain optical coherence tomographic characteristics of unilateral peripapillary myelinated retinal nerve fibers involving the macula. *J AAPOS*. 2010;14:432-434.

Lee MS, Gonzalez C. Unilateral peripapillary myelinated retinal nerve fibers associated with strabismus, amblyopia, and myopia. *Am J Ophthalmol*. 1998;125:554-556.

Shelton JB, Digre KB, Gilman J, *et al*. Characteristics of myelinated retinal nerve fiber layer in ophthalmic imaging: findings on autofluorescence, fluorescein angiographic, infrared, optical coherence tomographic, and red-free images. *JAMA Ophthalmol*. 2013;131:107-109.

Tarabishy AB, Alexandrou TJ, Traboulsi EI. Syndrome of myelinated retinal nerve fibers, myopia, and amblyopia: a review. *Surv Ophthalmol*. 2007;52:588-596.

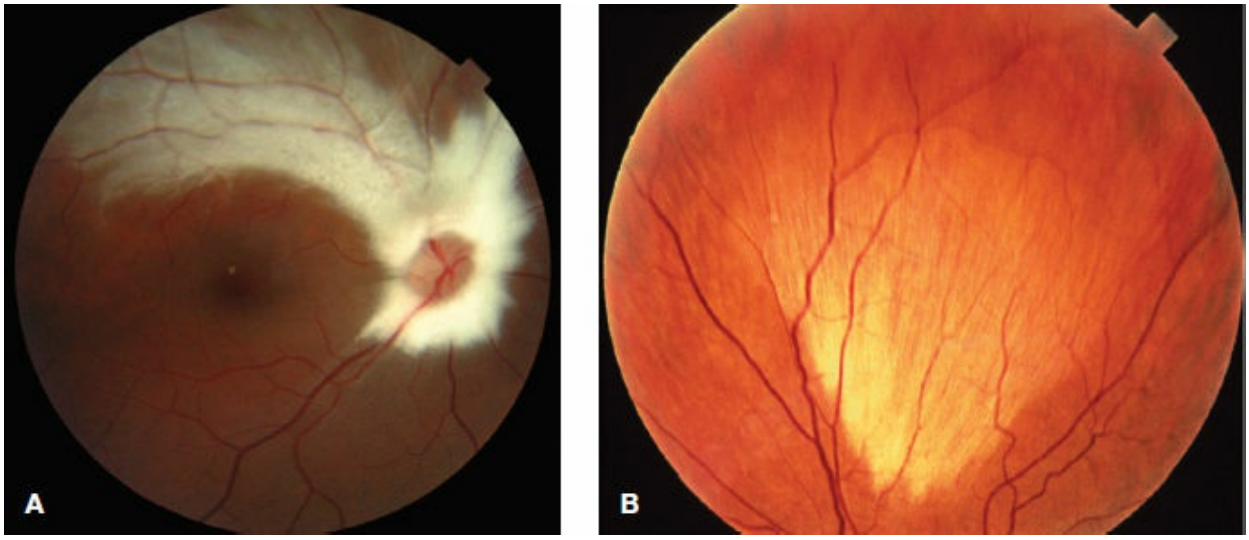


FIGURA 8-23. Mielinización de fibras nerviosas. A. Fotografía de fondo de ojo con mielinización blanca, plumosa, que se extiende en todas direcciones desde el nervio óptico. **B.** Fibras nerviosas mielinizadas

superiores al nervio óptico sin conexión directa con el mismo. (Cortesía de William Tasman, MD).

FIGURA 8-24. Mielinización de fibras nerviosas. Leucocoria en un paciente con mielinización extensa de las fibras nerviosas. (Cortesía de William Tasman, MD).

ENFERMEDAD DE STARGARDT/*FUNDUS FLAVIMACULATUS*

Barry N. Wasserman

Etiología

Una distrofia macular sobre todo autosómica recesiva, la enfermedad de Stargardt se asocia con mutaciones en el gen *ABCA4* en el cromosoma 1p. Codifica un transportador de cassette de unión a trifosfato de adenosina específico de la retina, y los defectos derivan en la muerte de las células del epitelio pigmentado de la retina, así como de los fotorreceptores que se encuentran por encima de ellas. No se han correlacionado mutaciones específicas con las características electrorretinográficas o con el aspecto del fondo de ojo. Este gen también puede actuar como un gen modificador en otras distrofias retinianas con otras mutaciones genéticas conocidas. La acumulación de lipofuscina en el EPR se asocia con pérdida visual. Otros tipos de enfermedad de Stargardt incluyen fenotipos autosómicos dominantes asociados con mutaciones en los genes *ELOVL4* o *PROM1* y fenocopias mitocondriales.

Síntomas

La reducción de la agudeza visual central suele ser aguda y se precipita en la primera o segunda décadas de la vida. Algunas veces se observa disminución de la visión en ausencia de hallazgos oftalmológicos. Puede haber un deterioro lento, progresivo y no doloroso de la visión a un rango de 20/200 durante la tercera década de la vida.

Signos

La reducción de la agudeza visual es variable al momento de la presentación. La exploración de fondo de ojo puede ser normal o sólo con pérdida del reflejo foveal al inicio de la enfermedad, pero más adelante se observan "motas" subretinianas amarillentas (**fig. 8-25**). Por lo regular, las motas se encuentran en forma central en la enfermedad de Stargardt, con una pérdida visual más profunda y progresiva, y en la periferia media en el *fundus flavimaculatus*, que tiene un mejor pronóstico visual. Las motas se han descrito como "en forma de escama de pescado", y de ahí el nombre "piciforme". De modo eventual, la mácula adopta un aspecto de bronce amartillado y en algunas ocasiones maculopatía en tiro al blanco. La angiografía con fluoresceína puede mostrar una coroides silenciosa en la mayoría de los pacientes, ya que la lipofuscina en el EPR bloquea la aparición del pigmento en los vasos coroideos (**fig. 8-26**). A medida que la enfermedad progresa puede haber hiperfluorescencia en la mácula central atrófica. Los hallazgos tempranos en el electrorretinograma pueden ser normales, pero un subgrupo de pacientes presenta cambios, con una prolongación en la adaptación a la oscuridad. El electrorretinograma multifocal suele presentar anomalías leves.

Diagnóstico diferencial

- *Fundus albipunctata*.
- Retinitis *punctata albescens*.
- Distrofia de conos.
- Enfermedad de Batten.
- Toxicidad por hidroxicloroquina.
- Drusas autosómicas dominantes.
- Best multifocal.
- Distrofia en panal de Doyne.
- Distrofia de Sorsby.
- *Malattia leventinese*.
- Bestrofinopatía.

Evaluación diagnóstica

La disminución de la visión en un niño, con la coroides oscura clásica en la angiografía, y en ocasiones lesiones subretinianas piciformes amarillentas, son diagnósticas. Las pruebas de CV suelen mostrar un escotoma central, pero también pueden observarse escotomas paracentrales y otras variantes. Los hallazgos en el electrorretinograma pueden ser útiles para descartar otras causas de disminución de la visión en edad pediátrica, pero a menudo son normales en la enfermedad de Stargardt. La TCO de dominio espectral muestra focos hiperreflécticos no sólo en la retina, sino también en las capas coroideas, incluidos el complejo membrana/EPR y la coriocapilar. A menudo son útiles las pruebas genéticas en el paciente y otros familiares.

Tratamiento

Se recomienda el consejo genético y los servicios de visión baja. No existe tratamiento específico que haya demostrado ser efectivo hasta la fecha. Evitar los suplementos de vitamina A.

Pronóstico

Algunas variantes de *fundus flavimaculatus* se asocian con un mejor pronóstico visual, pero la enfermedad de Stargardt suele asociarse con una agudeza visual central moderada o baja.

REFERENCIAS

Goodwin P. Hereditary retinal disease. *Curr Opin Ophthalmol*. 2008;19:255-262.

Oh KT, Weleber RG, Stone EM, *et al*. Electroretinographic findings in patients with Stargardt disease and fundus flavimaculatus. *Retina*. 2004;24(6):920-928.

Piri N, Nesmith BLW, Schaal S. Choroidal hyperreflective foci in Stargardt disease shown by spectral-domain optical coherence tomography imaging: correlation with disease severity. *JAMA Ophthalmol*. 2015;133:398-405.
Testa F, Melillo P, Di Iorio V, *et al*. Macular function and morphologic features in juvenile Stargardt disease. *Ophthalmology*. 2014;121:2399-2405.
Westerfeld C, Mukai S. Stargardt's disease and the *ABCR* gene. *Semin Ophthalmol*. 2008;23(1):59-65.

FIGURA 8-25. Enfermedad de Stargardt/*fundus flavimaculatus*. Fotografía de fondo de ojo con motas subretinianas amarillentas.

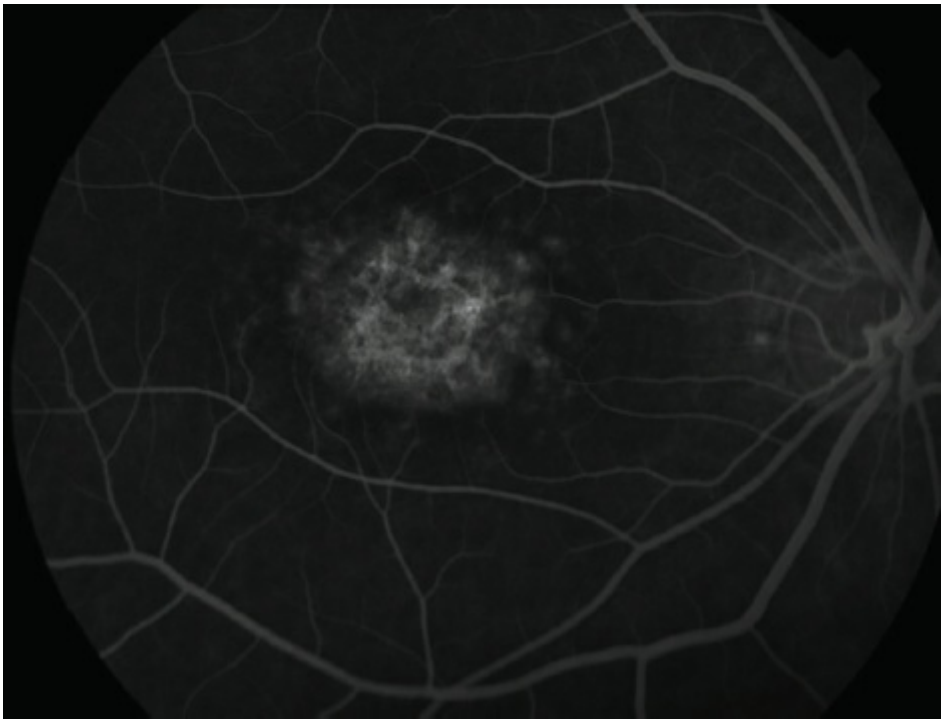


FIGURA 8-26. Enfermedad de Stargardt/*fundus flavimaculatus*. Angiografía de retina con fluoresceína que muestra una coroides negra y silenciosa, ya que la lipofuscina en el epitelio pigmentado de la retina bloquea los vasos coroideos.

CAPÍTULO

9

Anomalías de los párpados

Kammi B. Gunton

ANQUILOBLÉFARON FILIFORME CONGÉNITO

Etiología

- Displasia ectodérmica, detención epitelial temporal y proliferación mesenquimatosa rápida, que permiten la fusión del borde palpebral. Los párpados normales sólo permanecen fusionados hasta el quinto mes de gestación.
- Puede ser esporádico o asociarse con tres síndromes ectodérmicos: anquiloblé faron-displasia ectodérmica-hendiduras (AEC, por sus siglas en inglés) (déficits en el gen *TP63*), síndrome de pterigión poplíteo con membranas entre los dedos de las extremidades inferiores (déficits en el gen *IRF6*) o cabello rizado-anquiloblé faron-displasia ungueal.
- También se ha vinculado con meningocele, hidrocefalia, conducto arterioso persistente o defectos en el septum ventricular, iridogoniodisgenesia con glaucoma, ano imperforado, sindactilia bilateral.

Síntomas

- Incapacidad para abrir el ojo.
- Puede ser unilateral o bilateral.

Signos

- Fusión completa o parcial de los bordes palpebrales a lo largo de una porción de su

longitud mediante bridas de piel (**fig. 9-1**) que surgen de la línea gris anterior hacia las glándulas de meibomio y posterior a las pestañas.

- Acortamiento de la fisura palpebral vertical.

Diagnóstico diferencial

- Criptoftalmos, fallo en la diferenciación de las estructuras del párpado; la córnea está unida a la piel del párpado.
- Coloboma congénito, defecto dentro del ojo, pequeña muesca o ausencia total del párpado.
- Epibléfaron con un pliegue extra de músculo orbicular en el párpado inferior, que hace que las pestañas se volteen hacia adentro; no hay unión entre los párpados.

Evaluación diagnóstica

- La exploración externa de los párpados muestra bridas de piel que unen el borde palpebral.
- La córnea y las estructuras oculares subyacentes están íntegras, sin afectación.
- Se deben buscar otros padecimientos ectodérmicos asociados por los especialistas adecuados.
- Pruebas moleculares para mutaciones en *TP63* o *IRF6*, en caso de estar indicadas.

Tratamiento

- Puede haber resolución espontánea, pero requerir incisión quirúrgica para prevenir la ambliopía.
- Se coloca un hemostato sobre el tejido conectivo, seguido de escisión de las bridas o membranas. Los bordes de la conjuntiva y el borde palpebral se oponen con suturas para evitar la readherencia de la piel.

Pronóstico

- El pronóstico es excelente con el tratamiento.

REFERENCIAS

Alami B, Maadane A, Sekhsoukh R. Ankyloblepharon filiforme adnatum: a case report. *Pan Afr Med J*. 2013;15:15.

Jain S, Atkinson A, Hopkisson B. Ankyloblepharon filiforme adnatum. *Br J Ophthalmol.* 1997;81(8):705.

Lopardo T, Loiacono N, Marinari B, *et al.* Claudin-1 is a p63 target gene with a crucial role in epithelial development. *PLoS One*. 2008;3(7):e2715.

Scott MH, Richard JM, Farris BK. Ankyloblepharon filiforme adnatum associated with infantile glaucoma and iridogoniodysgenesis. *J Pediatr Ophthalmol Strabismus*. 1994;31(2):93-95.

FIGURA 9-1. Anquilobléfaron con coloboma, ojo derecho. (Cortesía de Robert Penne, MD, Departamento de Oculoplastia, Wills Eye Hospital, Philadelphia).

SÍNDROME DE BLEFAROFIMOSIS, PTOSIS Y EPICANTO INVERSO (SBPE)

Etiología

- Patrón de herencia autosómica dominante.
- Asociado con mutaciones en el gen *FOXL2*, por lo regular autosómico dominante.

Síntomas

- Presente en forma congénita.
- La ptosis grave puede causar ambliopía ametrópica con visión borrosa.
- Postura con la barbilla hacia arriba.

Signos

- Fisura palpebral acotada en forma horizontal con tres principales signos asociados: telecanto (distancia intercantal aumentada con distancia interpupilar normal), epicanto inverso (pliegue cutáneo del párpado inferior dirigido hacia arriba) y ptosis grave (**fig. 9-2**).
- Signos adicionales incluyen entropión del párpado inferior, un puente nasal mal desarrollado, hipoplasia del borde orbitario superior, orejas de implantación baja, filtrum corto, errores refractivos, estrabismo, ambliopía, hipertelorismo, punto lagrimal inferior desplazado en forma lateral, inteligencia anormal con rearreglos genéticos importantes en el gen *FOXL2*.
- El SBPE (síndrome de blefarofimosis, ptosis y epicanto inverso) tipo I se asocia con disfunción ovárica, que causa falla ovárica prematura.
- SBPE tipo II –características clásicas sin otras asociaciones–.

Diagnóstico diferencial

- Ptosis congénita: ocurre en ausencia de las otras características.
- Epicanto, como hallazgo aislado.

Evaluación diagnóstica

- El diagnóstico se basa en la presencia de cuatro signos clásicos: blefarofimosis, ptosis, epicanto inverso y telecanto.
- Evaluación oftalmológica en busca de condiciones asociadas.
- Pruebas genéticas para *FOXL2* a fin de evaluar el riesgo de disfunción ovárica.
- Referencia a un endocrinólogo en caso de que esté indicado por disfunción ovárica, ultrasonido pélvico, evaluación de la densidad ósea.

Tratamiento

- Tratamiento quirúrgico en etapas de los signos, cantoplastia medial que incluye plastia en Z o Y-V y fijación intranasal de los tendones del canto medial para corregir el telecanto entre los 3 y 5 años de edad, seguida después de fijación frontal o resección del elevador, según esté indicado para la ptosis. Debido al riesgo de ambliopía ametrópica bilateral, la reparación de la ptosis puede necesitar acelerarse.
- Cantoplastia medial simultánea y corrección de la ptosis palpebral en pacientes seleccionados; la corrección de la transposición del párpado inferior puede ser útil.

Pronóstico

- Con la corrección quirúrgica se logra una mejoría cosmética.
- El pronóstico visual es reservado debido al desarrollo de ambliopía. El momento de la corrección es crítico para prevenir esta complicación.
- La disfunción ovárica se trata con terapia de reemplazo hormonal, y las cuestiones reproductivas pueden abordarse con tecnología de reproducción asistida, incluida la donación de embrión u óvulo.

REFERENCIAS

Decock CE, Claerhout I, Leroy BP, Kesteleyn P, Shah AD, De Baere E. Correction of the lower eyelid malpositioning in the blepharophimosis-ptosis-epicanthus inversus syndrome. *Ophthal Plast Reconstr Surg*. 2011;27:368-370.

Sebastiá R, Herzog Neto G, Fallico E, Lessa S, Solari HP, Ventura MP. A one-stage correction of the blepharophimosis syndrome using a standard combination of surgical techniques. *Aesthetic Plast Surg*. 2011;35:820-827.

Verdin H, DeBaere E. Blepharophimosis, ptosis and epicanthus inversus. En: Pagon RA, Adam MP, Ardinger HH, *et al*, eds. *GeneReviews*. Seattle: University of Washington; 2015.

FIGURA 9-2. Niño con síndrome de blefarofimosis. Nótese la blefarofimosis con telecanto (aumento de la distancia intercantal), epicanto inverso y ptosis grave. (Cortesía de Robert Penne, MD, Departamento de Oculoplastia, Wills Eye Hospital, Philadelphia).

ECTROPIÓN INFANTIL

Etiología

- Congénito o adquirido.
- El congénito es resultado de ausencia o atrofia de la lámina tarsal y la lámina anterior.
- El adquirido se debe a causas paralíticas, cicatriciales o mecánicas en la infancia, con acortamiento vertical de la lámina anterior, como en malformaciones congénitas con retracción de la piel, síndrome del párpado laxo, traumatismo, quemaduras, ictiosis (cicatricial), padecimientos inflamatorios causados por medicamentos, eversión bilateral de los párpados durante el parto, alergias con espasmo orbicular o tumores (mecánica).
- Puede presentarse en asociación con SBPE, euribléfaron, microftalmos, quistes orbitarios y síndrome de Down.

Síntomas

- Epífora crónica, inyección conjuntival/quemosis, sensación de cuerpo extraño, fotofobia, visión reducida.

Signos

- Eversión del borde palpebral; el párpado inferior está casi siempre involucrado debido a una deficiencia vertical de la piel (**fig. 9-3**).
- Queratitis por exposición y conjuntivitis.

Diagnóstico diferencial

- Acodamiento tarsal congénito: párpado superior doblado hacia atrás con un pliegue de 180° de la lámina tarsal superior.
- Entropión congénito: porción distal de la placa tarsal inferior doblada hacia adentro.
- Euribléfaron: desplazamiento hacia abajo de la porción temporal del párpado inferior causada por agrandamiento de la apertura lateral.

Evaluación diagnóstica

- Se basa en la exploración externa con eversión del párpado.

Tratamiento

- Los casos leves requieren tratamiento con lubricante en gota o gel.
- Con la exposición corneal se requiere reparación quirúrgica con tarsorrafia lateral o cantoplastia lateral para eliminar la laxitud horizontal del párpado y corregir la

posición del párpado respecto al globo ocular.

- En casos graves se requiere un injerto de piel de espesor total.
- En la agenesia de tarso se puede utilizar el injerto de cartílago auricular.

Pronóstico

- Con la corrección quirúrgica y el injerto de piel en los casos de deficiencia vertical de piel, el pronóstico es bueno.
- Se debe prevenir la cicatrización corneal permanente por queratitis por exposición, con la ambliopía resultante.

REFERENCIAS

Bedran EG, Pereira MV, Bernandes TF. Ectropion. *Semin Ophthalmol*. 2010;25:59-65.

Cavuoto KM, Hui JI. Congenital eyelid eversion. *J Pediatr Ophthalmol Strabismus*. 2010;47:Online:e1-3 doi:10.3928/01913913-20100507-02.

Fea A, Turco D, Actis AG, *et al.* Ectropion, entropion, trichasis. *Minerva Chir*. 2013;68:27-35.

Piskiniene R. Eyelid malposition: lower lid entropion and ectropion. *Medicina (Kaunas)*. 2006;42:881-884.

Vallabhanath P, Carter S. Ectropion and entropion. *Curr Opinion Ophthalmol*. 2000;11:345-351.

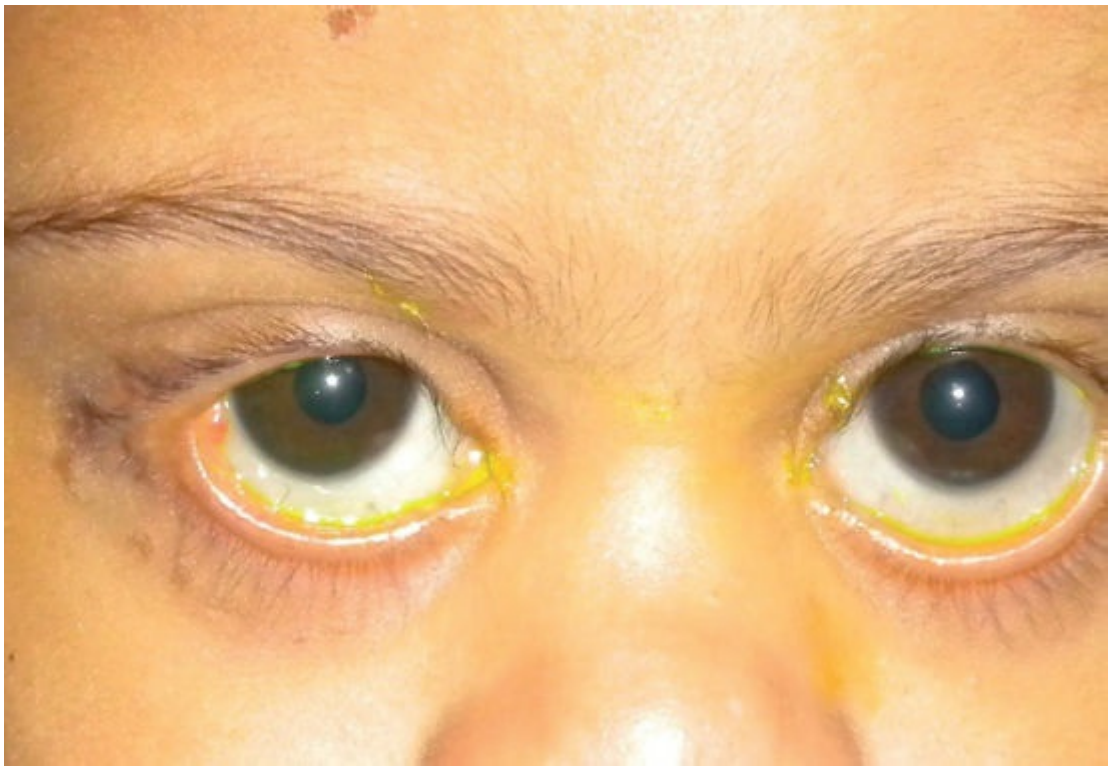


FIGURA 9-3. Ectropión. Nótese la eversión de los párpados inferiores. (Cortesía de Jacqueline Carrasco, MD, Departamento de Oculoplastia, Wills Eye Hospital, Philadelphia).

ENTROPIÓN CONGÉNITO

Etiología

- Congénito o adquirido.
- La forma congénita es causada por disgenesia del retractor y acortamiento de la lámina posterior, ausencia o acodamiento de la lámina tarsal.
- La forma adquirida puede ser espástica aguda, involutiva o cicatricial por tracoma, síndrome de Stevens-Johnson, herpes zóster, lesión química, o reacción tóxica a medicamentos tópicos.
- El entropión involutivo es más común en asiáticos.
- A menudo se asocia con epiblefaron, epicanto, microftalmos y enoftalmos.

Síntomas

- Epífora, tallado ocular, fotofobia.
- Sensación de cuerpo extraño, dolor ocular, inyección conjuntival, visión reducida.

Signos

- Párpado volteado hacia atrás.
- El párpado inferior se afecta con más frecuencia.
- No hay pliegue cutáneo en el párpado (**fig. 9-4**).
- Abrasión corneal o queratitis por roce con las pestañas.

Diagnóstico diferencial

- Triquiasis.
- Epicanto.
- Epiblefaron.

Evaluación diagnóstica

- La exploración externa muestra un borde palpebral girado hacia adentro.
- Evaluación en busca de la presencia de una lámina tarsal o etiología del entropión.

Tratamiento

- Lubricación para prevenir la queratitis hasta que se realice la corrección quirúrgica.
- Escisión de una tira horizontal de músculo orbicular de 3 mm desde el borde del párpado, con sutura de los retractores del párpado inferior al tarso para evitar que el

orbicular preseptal se cabalgue sobre la porción pretarsal.

- El entropión del párpado superior se trata con escisión de piel y orbicular y rotación del borde palpebral (procedimiento de Weis).
- Otros procedimientos quirúrgicos incluyen suturas de eversión (puntos de Quickert) y técnica de transferencia de orbicular.

Pronóstico

- La prevención de la cicatrización corneal conlleva un buen pronóstico.
- Riesgo de ambliopía y error refractivo.

REFERENCIAS

Katowitz WR, Katowitz JA. Congenital and developmental eyelid abnormalities. *Plast Reconstr Surg*. 2009; 124(suppl):93e-105e.

Pereira MG, Rodrigues MA, Rodrigues SA. Eyelid entropion. *Semin Ophthalmol*. 2010;25:52-58.

Takahashi Y, Ikeda H, Ichinose A, Kakizaki H. Congenital entropion: outcome of posterior layer advancement of lower eyelid retractors and histological study of orbicularis oculi muscle hypertrophy. *Orbit*. 2014;33:444-448.

Vahdani K, Konstandinidis A, Thaller VT. A simple new technique for treatment of tarsal kink syndrome. *Ophthal Plast Reconstr Surg*. 2017;33(3S suppl 1):S77-S79.

Vallabhanath P, Carter S. Ectropion and entropion. *Curr Opinion Ophthalmol*. 2000;11:345–351.

FIGURA 9-4. Entropión congénito. Inversión del párpado inferior. (De Levin AV, Wilson TW, Pashby R, *et al*. Lids and adnexa. En: Levin AV, Wilson T, eds. *The Hospital for Sick Children's Atlas of Pediatric Ophthalmology*. Philadelphia, PA: Lippincott Williams & Wilkins; 2007:31-39).

PTOSIS CONGÉNITA

Etiología

- Unilateral y el hallazgo aislado encontrado con más frecuencia, 35% asociado con condiciones genéticas, cromosómicas o neurológicas.
- La mayoría de los estudios histológicos apoya una disgenesia del músculo elevador del párpado superior o anormalidades en la inervación.
- Frecuencia similar entre diferentes razas y géneros.

Síntomas

- Asimetría en la posición del párpado.
- Ambliopía con una prevalencia de 1 a 12% en la ptosis.

Signos

- Acortamiento vertical de la fisura palpebral causada por caída del párpado superior (**fig. 9-5**).
- La posición normal del párpado superior es de 1 a 2 mm por debajo del limbo superior.
- Postura compensadora con la barbilla levantada para la visión lejana.

Diagnóstico diferencial

- Movimiento de desplazamiento lateral de la mandíbula de Marcus-Gunn, sinquinesia anómala del párpado.
- Oftalmoplejia externa crónica progresiva.
- Parálisis del tercer par craneal.
- Síndrome de Horner.
- Fibrosis congénita de los músculos extraoculares, trastorno de denervación craneal congénita.
- Miastenia grave.

Evaluación diagnóstica

- Evaluación de la posición del párpado, distancia margen-reflejo corneal, excursión del elevador, presencia de pliegue palpebral, notar cualquier alteración en la posición de la cabeza.
- Error refractivo, evaluación por ambliopía.
- Valorar la función de los músculos extraoculares, en especial el recto superior y los

movimientos sinérgicos en el ojo, así como la respuesta y simetría de las pupilas.

Tratamiento

- Existen múltiples tratamientos quirúrgicos disponibles según el nivel de función del elevador y el grado de caída, incluidos suspensión al frontal, resección del elevador, procedimiento de Whitnall y, en casos limitados con ptosis leve, Müllerectomía.

Pronóstico

- Evaluación por ambliopía anisometrópica.
- El error refractivo no cambia de forma significativa tras la cirugía por ptosis.
- Puede haber complicaciones por exposición corneal hacia la edad adulta, en especial en ausencia de fenómeno de Bell.
- Recurrencia de ptosis con el crecimiento facial, laxitud en las suturas para la suspensión frontal.

REFERENCIAS

Byard SD, Sood V, Jones CA. Long-term refractive changes in children following ptosis surgery: a case series and a review of the literature. *Int Ophthalmol*. 2014;34:1303-1307.

Finsterer J. Ptosis: causes, presentation, and management. *Aesthetic Plast Surg*. 2003;27:193-204.

Ho YF, Wu SY, Tsai YJ. Factors associated with surgical outcomes in congenital ptosis: a 10-year study of 319 cases. *Am J Ophthalmol*. 2017;175:173-182.

Stein A, Kelly JP, Weiss AH. Congenital eyelid ptosis: onset and prevalence of amblyopia, associations with systemic disorders and treatment outcomes. *J Pediatr*. 2014;165:820-824.

FIGURA 9-5. Ptosis congénita. Ptosis congénita del ojo izquierdo.

COLOBOMAS DEL PÁRPADO

Etiología

- Falla localizada de la fusión de los pliegues palpebrales embrionarios, fallo en la adhesión de los pliegues palpebrales, o dehiscencia de un párpado fusionado por una migración inadecuada de mesénquima hacia el pliegue ectodérmico, traumatismo por bandas amnióticas.
- Es más común que se afecte el párpado superior y se presente de forma unilateral, un tercio en forma aislada y el resto asociados con anomalías oculares o craneofaciales.
- Los síndromes relacionados incluyen CHARGE, síndrome de Fraser, síndrome de Goldenhar (espectro óculo-aurículo-vertebral), disostosis craneofacial, trastornos de hendiduras, secuencia de bandas amnióticas, síndromes neurocutáneos, coloboma del iris y el fondo del ojo.
- Sin patrón de herencia para el coloboma aislado del párpado superior; patrón hereditario dominante impreciso para el coloboma del párpado inferior; síndromes con asociaciones genéticas.

Síntomas

- Epífora con exposición corneal y conjuntival, en especial en el coloboma del párpado superior.

Signos

- Defecto en el borde palpebral; varía desde un defecto pequeño hasta ausencia de toda la longitud del párpado (**fig. 9-6**).
- Los defectos aislados del párpado superior pueden ser cuadrangulares o triangulares, y en la unión de las partes medial y central del párpado.
- Los bordes del defecto son redondeados y están cubiertos de conjuntiva.
- Erosión y ulceración de la córnea en los colobomas grandes.

Diagnóstico diferencial

- Euribléfaron.
- Ectropión congénito.
- Acodamiento tarsal.

Evaluación diagnóstica

- Exploración externa con ausencia completa de una porción del borde del párpado, incluidas las pestañas.

- Evaluación en busca de anormalidades oculares asociadas, simbléfaron, coristomas, coloboma de iris o de fondo de ojo, microftalmia.
- Consulta con especialista en caso de síndromes asociados y abordaje genético en caso necesario.

Tratamiento

- Hasta un tercio de los defectos del borde palpebral puede repararse con cierre directo; la cantolisis palpebral puede proporcionar relajación adicional requerida para el cierre.
- Procedimientos para "compartir" párpados, como los de Cutler-Beard y de Hughes en niños, ocluyen el eje visual, aunque de forma temporal, y pueden resultar en ambliopía.

Pronóstico

- Corrección cosmética reservada, lo que depende del tamaño del defecto.
- Prevenir la cicatrización corneal para evitar la ambliopía.

REFERENCIAS

Smith HB, Verity DH, O'Collin JR. The incidence, embryology, and oculofacial abnormalities associated with eyelid colobomas. *Eye*. 2015;29:492-498.

Tawfik HA, Abdulhafez MH, Fouad YA. Congenital upper eyelid coloboma: embryologic, nomenclatorial, nosologic, etiologic, pathogenetic, epidemiologic, clinical and management perspectives. *Ophthal Plast Reconstr Surg*. 2015;31:1-12.

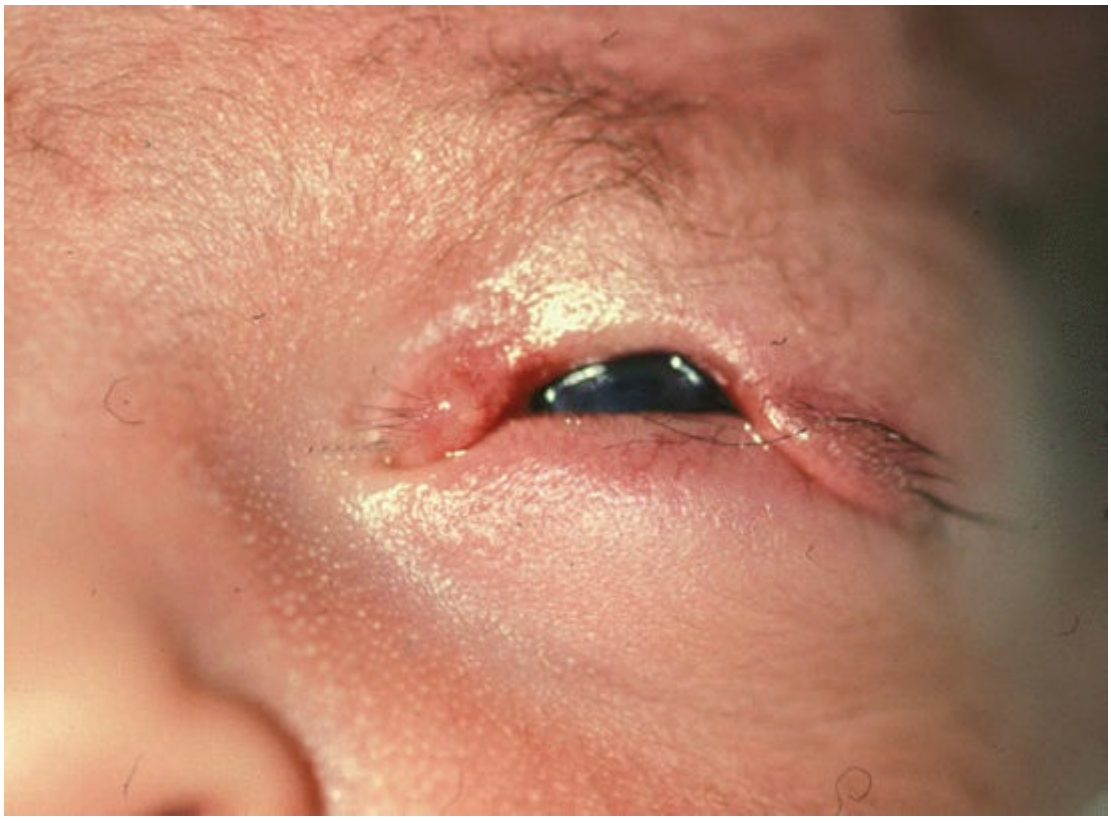


FIGURA 9-6. Coloboma del párpado superior. (Cortesía de Robert Penne, MD, Departamento de Oculoplastia, Wills Eye Hospital, Philadelphia).

EPIBLÉFARON

Etiología

- Orbicular pretarsal cabalgante con una capa de piel horizontal que empuja las pestañas en forma vertical.
- Posibles etiologías para la piel redundante incluyen una unión débil del orbicular pretarsal al tarso, hipertrofia del orbicular del ojo, o fallo en el septum en el plano subcutáneo del orbicular pretarsal y la piel por encima de él, lo que deriva en una adhesión deficiente entre los retractores del párpado inferior y la piel o el orbicular.
- Más común en asiáticos, con afección del párpado inferior y bilateral.

Síntomas

- Tal vez ninguno, o una orientación vertical de las pestañas.
- Casos graves: sensación de cuerpo extraño, epífora, inyección conjuntival, fotofobia, tallado ocular.

Signos

- Presencia de un exceso de piel horizontal a lo largo del borde palpebral superior o inferior que fuerza a las pestañas hacia una posición vertical, a menudo contra la superficie ocular con el parpadeo (**fig. 9-7**).
- Tarso en posición normal en relación con el globo ocular.
- Defectos en el epitelio corneal en los casos graves.

Diagnóstico diferencial

- Entropión: párpado volteado hacia adentro en relación con el globo ocular.

Evaluación diagnóstica

- Exploración externa con el borde palpebral en posición normal en relación con el globo; exceso de piel horizontal que empuja las pestañas hacia el globo, en una posición vertical.
- Evaluación de la córnea en busca de tinción.

Tratamiento

- En ausencia de patología corneal el tratamiento no está indicado. En consecuencia, el crecimiento facial a menudo elimina esta condición.
- Lubricación apropiada con ungüentos para proteger la superficie corneal antes de realizar corrección quirúrgica, cuando se detecte queratitis.

- En caso necesario se reseca la piel horizontal del borde palpebral, junto con el orbicular subyacente; se realiza reaproximación de los bordes de la piel, jalando las pestañas lejos de la superficie corneal.
- Como alternativa, el procedimiento anterior se combina con cauterización térmica al septum orbital o una sutura giratoria, que permita la adhesión del septum al orbicular preseptal y evite la sobrecarga del músculo y las suturas en el tarso inferior y el colgajo superior de la piel para girar más las pestañas de la superficie ocular.

Pronóstico

- Resolución espontánea en la mayoría de los casos con el crecimiento facial (90%).
- La resección primaria del orbicular pretarsal es muy efectiva; los pacientes con síndrome de Down pueden tener una tasa de recurrencia un poco más alta.

REFERENCIAS

Kakizaki H, Leibovitch I, Takahashi Y, *et al*. Eyelash inversion in epiblepharon: is it caused by redundant skin? *Clin Ophthalmol*. 2009;3:247-250.

Kim JS, Jin SW, Hur MC, *et al*. The clinical characteristics and surgical outcomes of epiblepharon in Korean children: a 9-year experience. *J Ophthalmol*. 2014;2014:156501.

Lee KM, Choung HK, Kim NJ, *et al*. Prognosis of upper eyelid epiblepharon repair in Down syndrome. *Am J Ophthalmol*. 2010;150:476-480.e1.

Woo KI, Kim YD. Management of epiblepharon: state of the art. *Curr Opin Ophthalmol*. 2016;27:433-438.

FIGURA 9-7. Epiblefaron. Nótese el exceso de piel horizontal en el borde del párpado inferior que empuja las pestañas hacia una posición vertical. (Cortesía de Alex Levin, MD, Departamento de Oculoplastia, Wills Eye Hospital, Philadelphia).

EPICANTO

Etiología

- Por lo regular bilateral; puede ser aislado o asociarse con ptosis o SBPE, en especial epicanto inverso.
- Más común en asiáticos.
- Estudios histológicos muestran posible displasia congénita del tendón cantal medial, con colágena desorganizada en el SBPE, que contribuye al epicanto.

Síntomas

- Ninguno.

Signos

- Pliegue semilunar de piel que se extiende desde el párpado superior en forma medial al borde del párpado inferior.
- Cuatro tipos:
  - Tarsal: pliegue de piel más prominente en el párpado superior; el más común (**fig. 9-8**)
  - Inverso: el pliegue de piel surge por debajo del canto; prominente en el párpado inferior.
  - Palpebral: pliegue distribuido de igual forma entre los párpados superior e inferior.
  - Supraciliar: el pliegue de piel se origina por encima del canto desde la región de la ceja.

Diagnóstico diferencial

- SBPE
- Hipertelorismo; aumento de la distancia ósea entre las órbitas.

Evaluación diagnóstica

- Exploración externa de los párpados que observa el sirio de origen del pliegue cutáneo y la alteración palpebral prominente.

Tratamiento

- No suele requerirse; el crecimiento facial reduce el aspecto, a menos que se trate de un epicanto inverso.
- Si se desea, luego de la madurez facial, se recomienda la reconstrucción del

párpado; en el epicanto palpebral y en el inverso, un procedimiento Y-V; en el epicanto tarsal, un procedimiento V-Y pequeño en el canto interno; en el epicanto inverso grave puede estar indicada una doble Z.

Pronóstico

- Buena corrección cosmética con la intervención quirúrgica, en caso de que se requiera.

REFERENCIAS

Johnson CC. Developmental abnormalities of the eyelids. *Ophthalmic Plast Reconstr Surg*. 1986;2:219-232.

Katowitz WR, Katowitz JA. Congenital and developmental eyelid abnormalities. *Plast Reconstr Surg*. 2009;124(suppl):93e-105e.

FIGURA 9-8. Epicanto tarsal. (Cortesía de Alex Levin, MD, Departamento de Oculoplastia, Wills Eye Hospital, Philadelphia).

HEMANGIOMAS CAPILARES

Etiología

- Es el tumor vascular orbitario benigno más común en la infancia.
- Lesión no encapsulada con lóbulos de células endoteliales que revisten espacios llenos de sangre con septos fibrosos entre ellos.
- Más común en mujeres.
- Presente al nacimiento hasta varios meses de vida; crecimiento rápido durante 3 a 6 meses

en la fase proliferativa, seguido de inactividad durante algunos años, y luego una fase involutiva con depósito fibrograso alrededor de las células endoteliales con fibrosis e involución de la lesión.

- Durante la fase proliferativa, el factor de crecimiento de fibroblastos básico (bFGF) y el factor de crecimiento endotelial vascular (VEGF) desempeñan un papel.

Síntomas

- Visión borrosa, ptosis, lesión cutánea.

Signos

- Lesión cutánea clásica de nevo superficial en fresa (**fig. 9-9**).
- Lesión de masa en la órbita, subcutánea, de color azul a morado.
- Proptosis sin decoloración de la piel por hemangiomas orbitarios profundos.
- Reducción de la visión; astigmatismo anisometrópico.

Diagnóstico diferencial

- Linfangioma: no hay nevo en fresa, episodios hemorrágicos alrededor de la órbita.
- Rabdomiosarcoma: crecimiento rápido con proptosis.
- Dermoide orbitario: localización supratemporal clásica, de lento crecimiento.

Evaluación diagnóstica

- Exploración externa y estudios de imagen, según se requiera, para determinar la extensión del hemangioma.
- Evaluación sistémica por síndrome de Kasabach-Merritt, con trombocitopenia y malformaciones cerebrales de la fosa posterior, hemangioma, lesiones arteriales (en cabeza o cuello), anormalidades cardiacas y anormalidades oculares (glaucoma, microftalmia, hipoplasia del nervio óptico, entre otras) (PHACE).

Tratamiento

- En presencia de ambliopía, las opciones para el tratamiento incluyen esteroides orales, esteroides intralesionales, láser argón, inyección de agentes esclerosantes, escisión quirúrgica, además de propranolol oral y quizá tópico.
- Propranolol a 2 mg/kg/día, dividido en tres tomas al día; hay respuesta en el tamaño en 24 h. Extender el tratamiento oral durante 12 meses. El propranolol causa rápida vasoconstricción y puede reducir la expresión de VEGF y bFGF, o promover la apoptosis de células endoteliales capilares para reducir el hemangioma. Posibles efectos secundarios del propranolol incluyen bradicardia, hipotensión e hipoglucemia, de modo que se requiere monitoreo. Puede haber cicatrización residual con el tratamiento.
- El gel de timolol tópico a 0.25% dos veces al día ha demostrado una buena respuesta en 60% de los casos; no es efectivo en las lesiones orbitarias profundas.

Pronóstico

- La fase involutiva ocurre a lo largo de 5 a 7 años. La resolución completa ocurre en 75 a 90% de los niños para los 7 años de edad.
- La ambliopía es difícil de tratar, y es más común en las lesiones del párpado superior, con localización nasal, lesiones de más de 1 cm, así como en las lesiones orbitarias difusas.

REFERENCIAS

Chambers CB, Katowitz WR, Katowitz JA, Binenbaum G. A controlled study of topical 0.25% timolol maleate gel for the treatment of cutaneous infantile capillary hemangiomas. *Ophthalmic Plast Reconstru Surg*. 2012;28:103-106.

Hernandez JA, Chia A, Quah BL, Seah LL. Periocular capillary hemangioma: management practices in recent years. *Clin Ophthalmol*. 2013;7:1227-1232.

Leaute-Labreze C, Dumas de la Roque E, Hubiche T, *et al*. Propranolol for severe hemangiomas of infancy. *N Engl J Med*. 2008;358:2649-2651.

Schwartz SR, Blei F, Ceisler E, *et al*. Risk factors for amblyopia in children with capillary hemangiomas of the eyelids and orbit. *J AAPOS*. 2006;10:262-268.

FIGURA 9-9. Hemangioma capilar. Hemangioma capilar en el párpado superior derecho. (Cortesía de Judith Lavrich, MD, Departamento de Oftalmología, Wills Eye Hospital, Philadelphia).

CAPÍTULO

10

Anomalías lagrimales

Bruce M. Schnall, Leonard B. Nelson y Emily Schnall

OBSTRUCCIÓN CONGÉNITA DEL CONDUCTO NASOLAGRIMAL

- La obstrucción del conducto nasolagrimal (OCNL) congénita es la anormalidad más común en el aparato lagrimal de los lactantes, y se presenta en 6% de los lactantes.

Etiología

- Esporádica.
- Una membrana imperforada a nivel distal del conducto nasolagrimal es la causa habitual de la oclusión.

Síntomas

- Por lo regular, se presenta en las primeras semanas de vida con epífora y secreción seca en las pestañas.
- Secreción en un ojo sin inyección conjuntival.

Signos

- Por lo general, las lágrimas se derraman sobre el párpado inferior y el ojo involucrado tiene un "aspecto húmedo" (**fig. 10-1**).
- Las pestañas pueden estar aglutinadas por secreción mucosa.
- La conjuntiva suele observarse blanca y no inflamada.

Evaluación diagnóstica

- Por lo general, la historia clínica, los síntomas y los signos son suficientes para establecer el diagnóstico.
- Se puede realizar una prueba de desaparición de pigmento de fluoresceína (**fig. 10-2**).
- Puede ser imitada por otros padecimientos que causan lagrimeo excesivo, como el glaucoma infantil.

Tratamiento

- Aunque aún hay controversia, la mayoría de los estudios ha mostrado resolución espontánea en 80 a 90% de los lactantes afectados para los 12 meses de edad.
- Masaje, higiene de párpados y, en ocasiones, tratamiento antibiótico.
- Si los síntomas persisten para los 13 meses de edad se recomienda sondeo (**fig. 10-3**).
- Si se considera necesario un sondeo repetido y no se eliminan los síntomas, el paciente puede requerir intubación con tubos de silicón o un catéter con globo.

Pronóstico

- La mayoría de las obstrucciones congénitas del conducto nasolagrimal se resuelve de forma espontánea para el año de edad y no requiere sondeo.
- La mayoría de las obstrucciones congénitas que necesitan sondeo se cura con dicho procedimiento y no requiere intubación o catéter con balón.

REFERENCIAS

El-Mansoury J, Calhoun JH, Nelson LB, *et al*. Results of late probing for congenital nasolacrimal duct obstruction. *Ophthalmology*. 1986;93:1052-1054.

Nelson LB, Calhoun JH, Menduke H. Medical management of congenital nasolacrimal duct obstruction. *J Pediatric Ophthalmol Strabismus*. 1985;76:172-175.

Pediatric Eye Disease Investigator Group. Primary treatment of nasolacrimal duct obstruction with nasolacrimal duct intubation in children less than four years old. *J AAPOS*. 2008;12:445-450.

Pediatric Eye Disease Investigator Group. Balloon catheter dilation and nasolacrimal duct intubation for treatment of nasolacrimal duct obstruction after failed probing. *Arch Ophthalmol*. 2009;127(5):633-639.

A

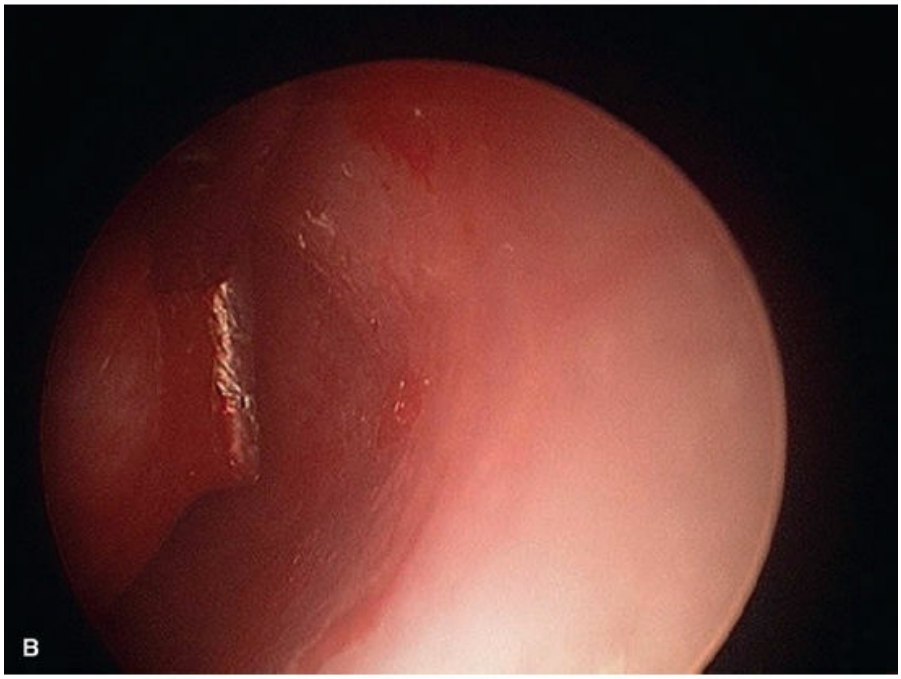
B

C

FIGURA 10-1. Obstrucción del conducto nasolagrimal. A. Obstrucción del conducto nasolagrimal que muestra "aspecto húmedo", con aglutinación de las pestañas. **B.** OCNL bilateral, lagrimeo y aglutinación de las pestañas. Nótese que la conjuntiva no está hiperémica. **C.** OCNL derecho, sin obstrucción del lado izquierdo. Nótese que las pestañas se ven aglutinadas sólo en el ojo derecho.

FIGURA 10-2. Obstrucción del conducto nasolagrimal. Prueba de desaparición de pigmento con fotografía tomada 10 min después de colocar pigmento de fluoresceína en ambos ojos. La fluoresceína permanece en el ojo derecho, lo que indica que el conducto nasolagrimal derecho está obstruido. La fluoresceína ha drenado del ojo izquierdo a la nariz, y puede observarse que sale de la narina izquierda, lo que señala que el conducto nasolagrimal izquierdo está permeable.

A


B

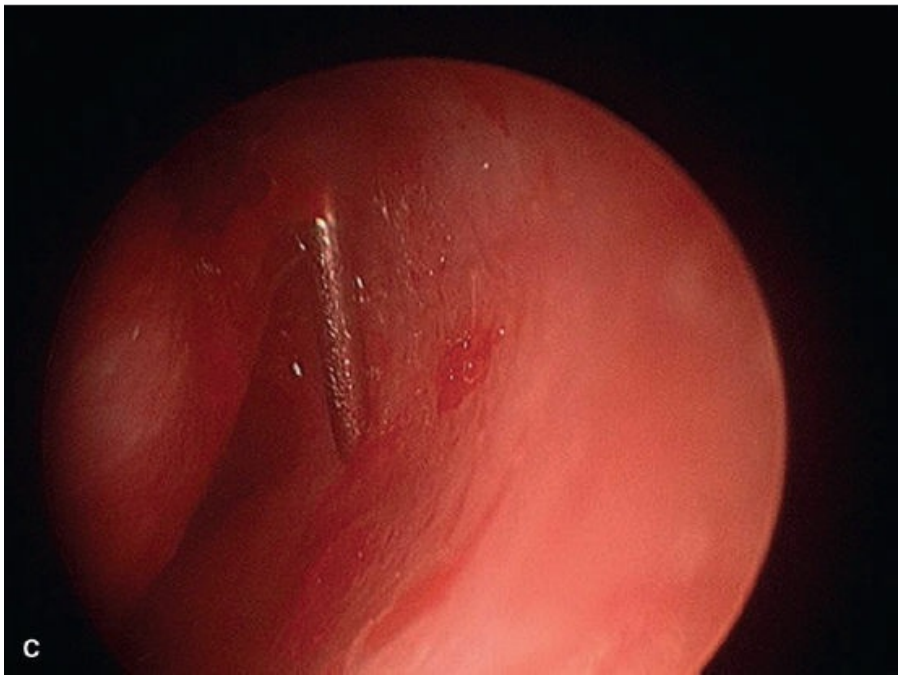

C

FIGURA 10-3. Sondeo del sistema nasolagrimal. A. Sonda en el sistema nasolagrimal. **B.** Sonda encajada bajo la mucosa nasal del cornete inferior al momento de sondear, observada por endoscopia nasal. A menudo se puede sentir un "pop" a medida que la sonda atraviesa la mucosa nasal. **C.** La sonda ha atravesado la mucosa nasal y se puede observar que sale bajo el cornete inferior.

DACRIOCELE

- Obstrucción proximal y distal en el sistema lagrimal de un recién nacido, que hace que el saco lagrimal se inflame y se observe como una masa en la región nasal en el párpado inferior. La válvula de Hasner se distiende hacia la nariz, lo que produce un quiste intranasal. También se conoce como amniotocele y mucocele congénito.

Etiología

- Esporádica.
- La membrana en la válvula de Hasner (donde el sistema lagrimal entra a la nariz) y un efecto de válvula de balón a nivel de la válvula de Rosenmüller (entrada del canalículo al saco lagrimal) permiten que el líquido se acumule en el sistema lagrimal, lo que hace que el saco lagrimal aumente de tamaño. Este líquido distiende la membrana en la válvula de Hasner hacia la nariz, acción que produce un quiste intranasal.
- Por lo regular presente al nacimiento; sin embargo, puede comenzar en las primeras semanas de vida.

Síntomas

- Lagrimeo.
- Dificultad para respirar por el quiste intranasal asociado.
- Dificultad para alimentarse del seno materno ipsilateral al mucocele.

Signos

- Inflamación de color azul-grisácea inferior al tendón cantal medial al nacimiento (**fig. 10-4**).
- El saco lagrimal distendido desplazará al tendón cantal medial en forma superior, lo que hace que la hendidura palpebral se incline hacia arriba en forma nasal.
- Puede haber infección secundaria (eritema de los tejidos por encima del saco lagrimal; **fig. 10-5**).
- Se extiende en forma intranasal como una masa de submucocele por debajo del cornete inferior (**fig. 10-6**).

Diagnóstico diferencial

- Hemangioma.
- Dermoide.
- Encefalocele.

- Glioma nasal.
- Coristoma facomatoso.

Tratamiento

- Muchas veces se resolverá en unos cuantos días con masaje, compresas calientes y antibióticos tópicos.
- Se puede desarrollar una dacriocistitis con rapidez y requerir antibióticos IV y hospitalización.
- Si el dacriocele no se puede descomprimir con masaje, luego de varios días, se recomienda el sondeo con escisión del quiste intranasal asociado con endoscopia nasal. En raras ocasiones se han reportado complicaciones graves de infecciones en el sistema nervioso central; por lo tanto, algunos autores recomiendan el sondeo temprano.
- Los dacrioceles infectados deben tratarse con 24 horas de antibióticos IV antes de sondear y resecar el quiste intranasal.

Pronóstico

- La tasa de resolución con el tratamiento conservador es de alrededor de 76%.
- Se ha reportado que el sondeo con escisión del quiste intranasal tiene una tasa de éxito de 95%.

REFERENCIAS

Harris GJ, DiClementi D. Congenital dacryocystocele. *Arch Ophthalmol*. 1982;100:1763-1765.

Paysee EA, Coats DK, Bernstein JM, *et al*. Management and complications of congenital dacryocele with concurrent intranasal mucocele. *J AAPOS*. 2000;4:46-53.

Schnall BM, Christian CJ. Conservative treatment of congenial dacryocele. *J Pediatr Ophthalmol Strabismus*. 1996;33:219-222.

Shekunov J, Griepentrog GJ, Diehl NN, Mohney BG. Prevalence and clinical characteristics of congenital dacryocystocele. *J AAPOS*. 2010;14:417-420.

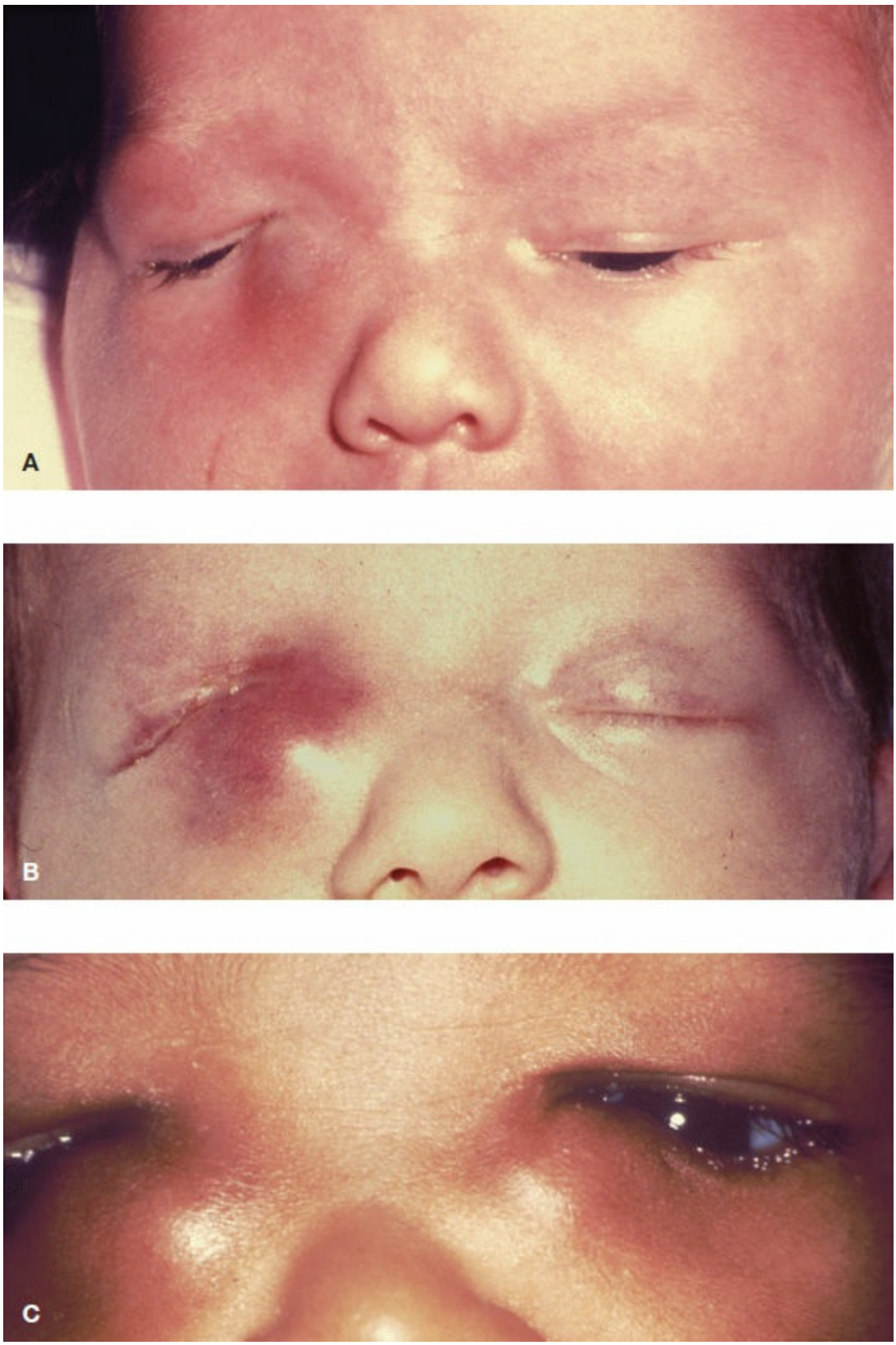


FIGURA 10-4. Dacriocele. A. Dacriocele del sistema nasolagrimal que muestra inflamación y eritema leve. La fisura palpebral se inclina hacia arriba en forma nasal. **B.** Dacriocele que muestra inflamación y eritema más significativos. **C.** Dacriocele bilateral.

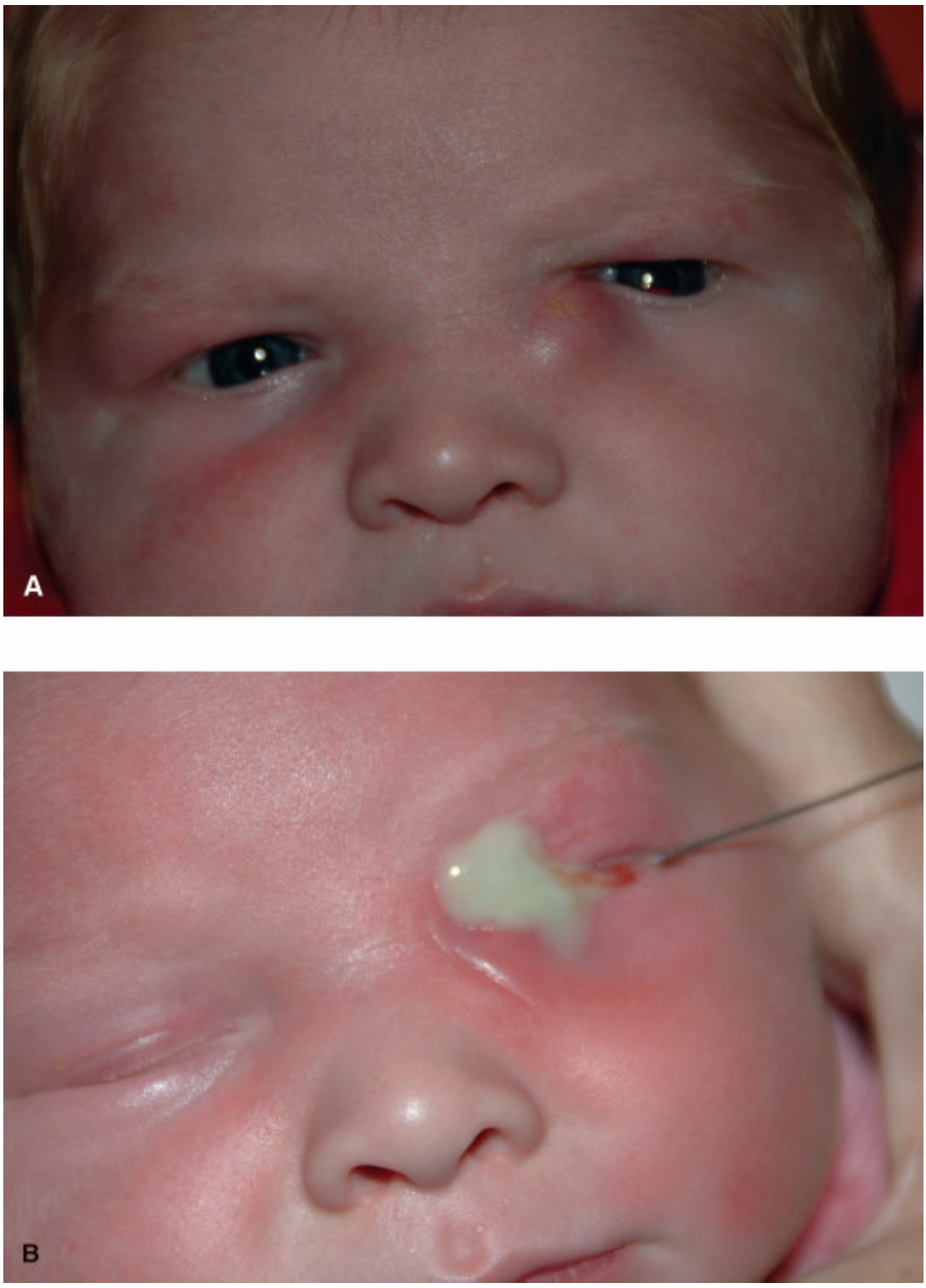


FIGURA 10-5. Dacriocele. A. Dacriocele congénito antes del sondeo. **B.** Mismo paciente al momento del sondeo en el consultorio, con una gran cantidad de material que drena desde el saco lagrimal.

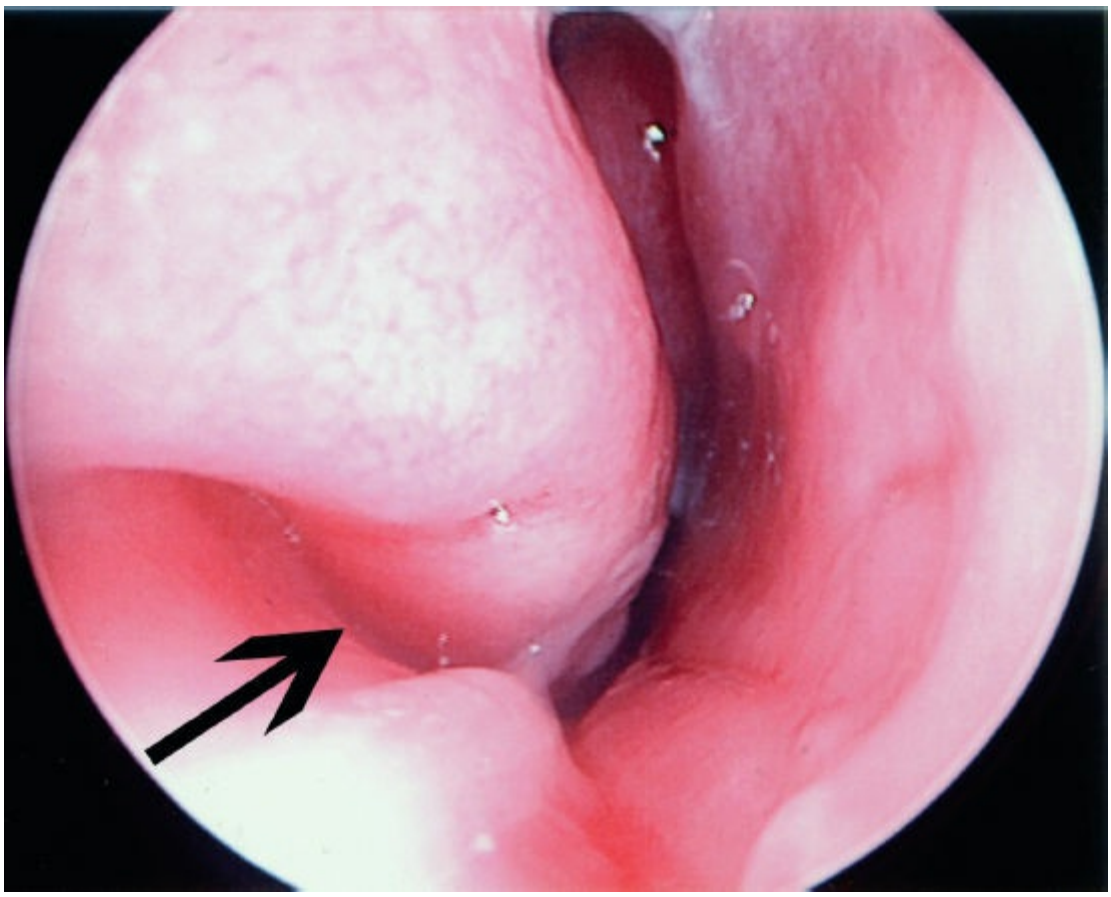


FIGURA 10-6. Dacriocele. Quiste intranasal (*flecha*) asociado con dacriocele congénito, observado por endoscopia nasal al momento del sondeo. Este quiste intranasal se reseca al momento del sondeo.

FÍSTULA LAGRIMAL

- Tracto revestido de epitelio que va desde el sistema lagrimal hacia la piel.

Etiología

- Congénita.
- Es probable que ocurra durante la embiogénesis, con la canalización de un cordón de células epiteliales desde el saco lagrimal o el canalículo común hacia la piel.

Síntomas

- Por lo regular asintomática, pero puede asociarse con lagrimeo o secreción.

Signos

- Se observa como una umbilicación de la piel inferonasal al canto medial (**fig. 10-7**).

Evaluación diagnóstica

- Por lo regular la apariencia clínica es suficiente para establecer el diagnóstico. El sondeo de la fístula puede demostrar su conexión con el sistema lagrimal.

Tratamiento

- Si es asintomática no se requiere tratamiento.
- Si se asocia con secreción o lagrimeo se puede cerrar el tracto fistuloso con un cauterio, o se puede resecar y sondear el sistema lagrimal.

Pronóstico

- La mayoría de las fístulas lagrimales congénitas no requiere tratamiento.

REFERENCIAS

Birchansky LD, Nerad JA, Kersten RC, *et al*. Management of congenital lacrimal sac fistula. *Arch Ophthalmol*. 1990;108:388-390.

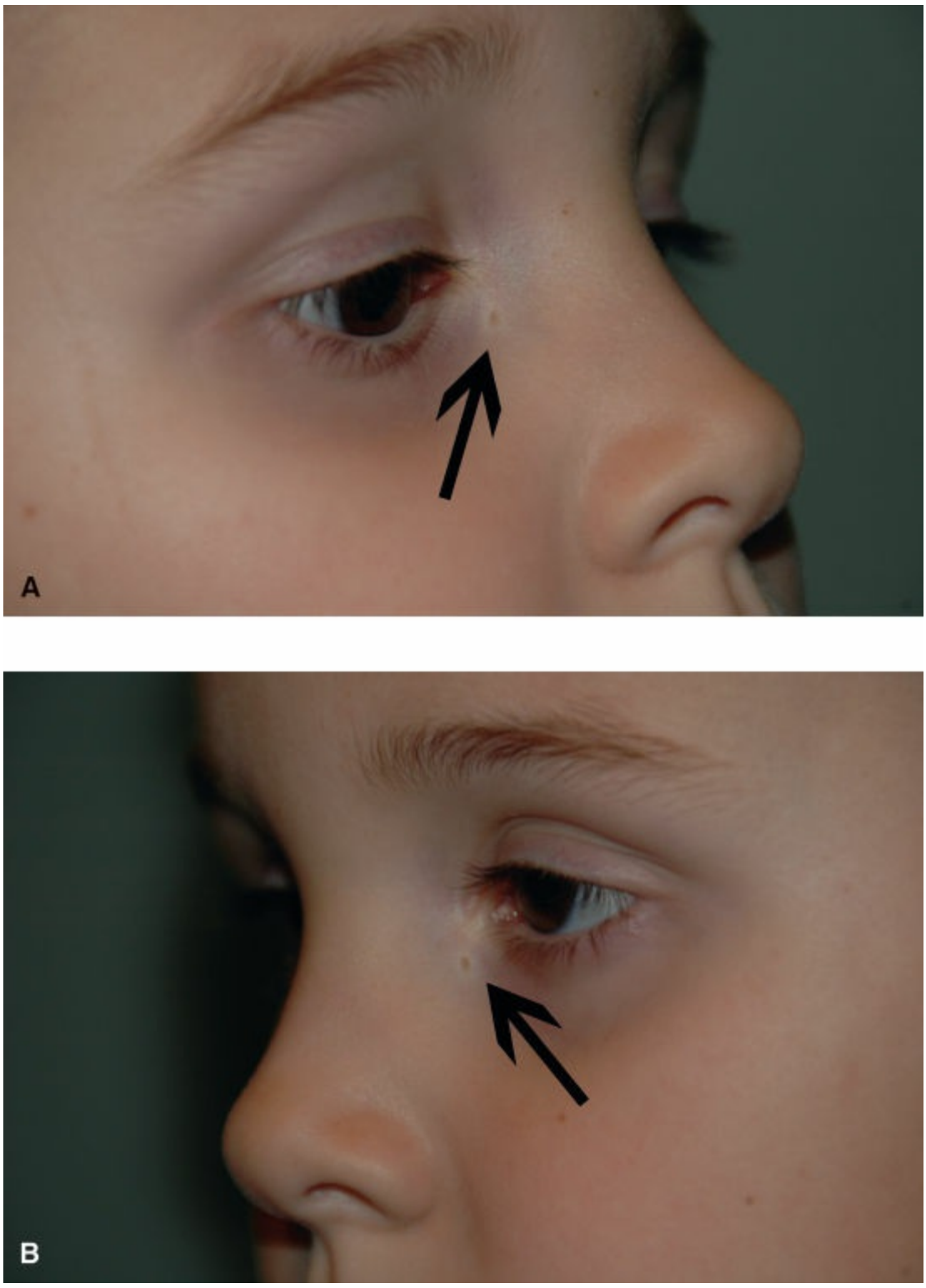


FIGURA 10-7. Fístula lagrimal. A. Fístula lagrimal congénita (*flecha*) que se observa como una umbilicación inferonasal al canto medial. **B.** Mismo paciente con fístula lagrimal congénita (*flecha*) del lado izquierdo.

CAPÍTULO

11

Trastornos estrábicos

Scott E. Olitsky y Leonard B. Nelson

SEUDOENDOTROPÍA

Epidemiología y etiología

- La seudoendotropía es uno de los motivos más frecuentes por los que un oftalmólogo evalúa a un lactante. En algunas series se encontró que hasta la mitad de los niños con sospecha de estrabismo en realidad tenía seudoendotropía.
- La seudoendotropía se caracteriza por la falsa apariencia de estrabismo cuando los ejes visuales de hecho están alineados (**fig. 11-1**).

Historia clínica

- La seudoendotropía suele ser causada por un puente nasal ancho y aplanado, pliegues epicánticos prominentes o una distancia interpupilar estrecha. Un observador puede percibir menos esclerótica blanca en forma nasal de lo que podría esperarse, y llevarse la falsa impresión de que ese ojo está desviado hacia la nariz, en especial cuando el niño voltea la mirada hacia ambos lados.

Diagnóstico diferencial

- Estrabismo de ángulo pequeño.
- Estrabismo intermitente.

Evaluación diagnóstica

- La seudoendotropía puede diferenciarse del estrabismo verdadero cuando se observa el reflejo luminoso corneal en el centro de ambos ojos, o cuando la prueba de oclusión-desoclusión no muestra movimiento de refijación.
- Reducir los pliegues epicánticos, al pellizcar con suavidad el puente de la nariz, también puede ser efectivo para demostrar que la "desviación" no es real.
- Se debe realizar una evaluación completa, que incluya refracción cicloplejica, para descartar una hipermetropía excesiva que pudiera causar endotropía intermitente.

Tratamiento

- No se requiere tratamiento. Se les puede asegurar a los padres que, en la mayoría de los niños, la desviación aparente desaparece a medida que el niño crece.

Pronóstico

- A medida que el niño crece, el puente de la nariz se vuelve más prominente y desplaza los pliegues epicánticos, y la esclerótica medial se vuelve proporcional a la cantidad visible del lado lateral de los ojos. Se le debe comentar a los padres que los niños con seudoendotropía, al igual que todos los pequeños, pueden desarrollar un estrabismo verdadero más adelante en la vida. Por lo tanto, si se da un cambio en la apariencia amerita repetir la revisión.

ENDOTROPÍA CONGÉNITA (INFANTIL)

Epidemiología y etiología

- Se desconoce la causa de la endotropía congénita. Las teorías incluyen un defecto primario en el desarrollo sensorial del cerebro que conduce a un alineamiento anormal, así como una teoría "motora" en la que la mala alineación de los ojos es la anormalidad primaria, que a su vez conduce a interrupción secundaria de la visión binocular. Es muy posible que ambas causas existan, y de igual forma también pueden ser responsables del desarrollo de esta anomalía en muchos niños.
- La incidencia de endotropía congénita es de alrededor de 1 en 1 000 niños.

Signos y síntomas

- Pocos niños que de modo eventual se diagnostican con esta anomalía de hecho nacen con una endotropía. Aunque los padres a menudo comentan que la desviación de los ojos de sus niños comenzó desde el nacimiento, esta rara vez se observa en la sala de cunas de los recién nacidos, y por lo general no se advierte durante las primeras semanas de vida.
- Por lo regular, el diagnóstico se establece cuando un lactante presenta endotropía amplia (≥ 30 dioptrías prismáticas), constante, antes de los 6 meses de edad, con abducción completa, un grado normal de hipermetropía, y sin un trastorno oftalmológico subyacente que pudiera conducir a una pérdida de la visión y un

estrabismo secundario (fig. 11-2). Los niños con endotropía congénita a menudo parecen mostrar un aparente déficit de abducción. Esta seudoparesia suele ser secundaria a la presencia de fijación cruzada. Si el niño tiene una visión igual no necesitará abducir cualquiera de los dos ojos. El niño utilizará el ojo aducido, o cruzado, para ver al campo de visión opuesto. En este caso mostrará una seudoparesia de abducción. Si hay ambliopía, sólo el ojo con mejor visión tendrá fijación cruzada, lo que hace que el ojo ambliope parezca tener debilidad en la abducción. Para distinguir entre una parálisis verdadera del abducens y una seudoparálisis se puede utilizar la maniobra de cabeza de muñeca, o revisar la abducción luego de que el lactante ha utilizado un parche sobre un ojo durante un espacio de tiempo.

Diagnóstico diferencial

- Seudoendotropía.
- Síndrome de retracción de Duane.
- Síndrome de Möbius.
- Parálisis congénita del sexto par craneal.
- Endotropía acomodativa de inicio temprano.
- Endotropía sensorial.
- Endotropía en el niño con alteración neurológica.

Evaluación diagnóstica

- Todos los niños con sospecha de endotropía congénita deben someterse a una exploración completa, que incluya revisión de fondo de ojo bajo dilatación pupilar y refracción cicloplejica para descartar una posible endotropía acomodativa de inicio temprano o un estrabismo secundario (fig. 11-3).
- Puede diagnosticarse ambliopía al buscar preferencia en la fijación.
- Si se considera que puede haber un componente acomodativo en la desviación, se le debe indicar al niño su refracción cicloplejica completa y reevaluarlo en busca de cualquier efecto sobre la desviación.

Tratamiento

- El tratamiento de la endotropía congénita consiste en cirugía de estrabismo. La cirugía se realiza después de que se ha tratado cualquier ambliopía asociada, en caso de estar presente. Es importante tratar la ambliopía antes de la cirugía. Es mucho más fácil dar seguimiento al avance de la ambliopía en un niño preverbal mientras sus ojos están desviados. Además, el apego de los padres al tratamiento para la ambliopía tiende a ser mucho más bajo luego de que los ojos han sido alineados y se ven "normales".
- El principal objetivo del tratamiento en la endotropía congénita es eliminar o reducir la desviación tanto como sea posible. De manera ideal, esto resulta en una

agudeza visual normal en cada ojo, ojos en ortoposición y el desarrollo de visión binocular.

Pronóstico

- Los niños con endotropía congénita no desarrollan visión binocular (bifoveal) normal. El tratamiento exitoso proporciona la oportunidad de fomentar cierto grado de visión binocular (síndrome de monofijación), lo que permite el desarrollo de la fusión motora y ayuda a mantener los ojos alineados.
- Incluso con el tratamiento inicial exitoso, muchos niños con antecedente de endotropía congénita pueden desarrollar estrabismo o ambliopía de nuevo, y por lo tanto necesitan ser monitoreados de cerca durante el periodo de inmadurez visual de la vida.
- El estrabismo horizontal recurrente es común, al igual que las desviaciones verticales. Estas pueden desarrollarse meses o años después de que se ha realizado la cirugía inicial. Las dos formas más comunes de desviación vertical que se desarrollan son la hiperfunción del oblicuo inferior (HFOI) y la desviación vertical disociada (DVD).

REFERENCIAS

Archer SM, Sondhi N, Helveston EM. Strabismus in infancy. *Ophthalmology*. 1989;96:133.

Arthur BW, Smith JT, Scott WE. Long-term stability of alignment in the monofixation syndrome. *J Pediatr Ophthalmol Strabismus*. 1989;26:224.

Birch E, Stager D, Wright K, *et al*. The natural history of infantile esotropia during the first six months of life. *J AAPOS*. 1998;2:325-328.

Birch EE, Stager DR, Everett ME. Random dot stereoacuity following surgical correction of infantile esotropia. *J Pediatr Ophthalmol Strabismus*. 1995;32:231.

Ing M, Costenbader FD, Parks MM, *et al*. Early surgery for congenital esotropia. *Am J Ophthalmol*. 1966;62:1419.

Parks MM. The monofixation syndrome. *Trans Am Ophthalmol Soc*. 1969;67:609.

FIGURA 11-1. Seudoendotropía. Seudoendotropía causada por un puente nasal ancho y pliegues epicánticos. Nótese que el niño mira un poco hacia la izquierda, lo que también acentúa la falsa apariencia de que existe menos esclerótica en el ojo derecho.

FIGURA 11-2. Endotropía congénita (infantil). (De Nelson LB, Olitsky SE. *A Color Handbook of Pediatric Clinical Ophthalmology*. London, England: Manson Publishing; 2011).

FIGURA 11-3. Endotropía sensorial. Endotropía sensorial secundaria a una catarata congénita en el ojo derecho.

HIPERFUNCIÓN DEL OBLICUO INFERIOR

Epidemiología y etiología

- La hiperfunción del oblicuo inferior se presenta en forma primaria y secundaria. La mayoría de los pacientes con HFOI primaria tiene antecedente de endotropía congénita, pero también puede ocurrir en asociación con otras formas de estrabismo. Hasta 80% de los pacientes con antecedente de endotropía congénita puede desarrollar HFOI. La HFOI secundaria se presenta en pacientes con parálisis del oblicuo superior.

Signos y síntomas

- La HFOI resulta en elevación del ojo involucrado cuando se mueve en forma nasal (**fig. 11-4**).

Diagnóstico diferencial

- Desviación vertical disociada.
- Síndrome de Duane con disparo hacia arriba.

Evaluación diagnóstica

- La cantidad de hiperfunción se evalúa en el campo de acción del músculo oblicuo inferior en cuestión. La HFOI puede clasificarse en grados del I al IV. El grado I representa 1 mm de elevación más alta del ojo que aduce con la mirada hacia arriba y al costado. El grado IV indica 4 mm de mayor elevación. Estas diferencias en la elevación entre ambos ojos se miden desde la posición del meridiano de las 6 en cada limbo. Al considerar el tratamiento, también es útil una medición del grado de aducción que se requiere para desencadenar la hiperfunción.

Tratamiento

- La HFOI se puede tratar en forma quirúrgica. Los umbrales para cirugía para la HFOI son diferentes, lo que depende de si el debilitamiento del oblicuo inferior es la única cirugía que se contempla, o si se considera el debilitamiento del oblicuo inferior en conjunto con cirugía horizontal para estrabismo. Si sólo se debilitan los oblicuos inferiores, debe haber una hiperfunción significativa para justificar la cirugía. Si se realiza cirugía horizontal, al mismo tiempo se pueden corregir grados más pequeños de hiperfunción del oblicuo inferior. Para debilitar la acción del oblicuo inferior se puede realizar recesión del mismo, miotomía, miectomía o denervación y extirpación.
- También se puede llevar a cabo una transposición anterior del oblicuo inferior para limitar la elevación del ojo, y puede ser el tratamiento de elección cuando hay HFOI en conjunto con desviación vertical disociada.

Pronóstico

- Por lo general, la cirugía mejora la hiperfunción del músculo oblicuo inferior. Se debe tener cuidado de no pasar por alto ninguna fibra del músculo al momento de la cirugía.

REFERENCIAS

Parks MM. A study of the weakening surgical procedure for eliminating overaction of the inferior oblique. *Am J Ophthalmol*. 1972;73:107.

Stager DR. Costenbader lecture. Anatomy and surgery of the inferior oblique muscle: recent findings. *J AAPOS*. 2001;5:203-208.

FIGURA 11-4. Hiperfunción del oblicuo inferior. Hiperfunción del oblicuo inferior en ambos ojos. Nótese la elevación de cada ojo en aducción.

DESVIACIÓN VERTICAL DISOCIADA

Epidemiología y etiología

- La mayoría de los pacientes con DVD tiene antecedente de endotropía congénita, pero también puede presentarse en asociación con otras formas de estrabismo.
- Hasta 90% de los pacientes con antecedente de endotropía congénita puede desarrollar DVD.
- La DVD parece ser un fenómeno relacionado con el tiempo, y no está vinculado con una cirugía inicial exitosa o el desarrollo de visión binocular.

Signos y síntomas

- La DVD consiste en una desviación lenta hacia arriba de un ojo o de ambos de forma alternante (**fig. 11-5**). A menudo puede demostrarse exciclotorsión con el desplazamiento hacia arriba del ojo, e inciclotorsión con el movimiento hacia abajo.
- La DVD puede ser latente y detectarse sólo cuando se cubre el ojo involucrado, o manifiesta, y presentarse de forma constante o intermitente. Puede diferenciarse de una verdadera desviación vertical debido a que no hay hipotropía correspondiente en el otro ojo en la prueba de oclusión.

Diagnóstico diferencial

- Hiperfunción del oblicuo inferior.
- Hipertropía.

Evaluación Diagnóstica

- La DVD se puede estimar con los métodos de Hirschberg y Krimsky, o la prueba de prisma. Se coloca un prisma con la base hacia abajo sobre el ojo involucrado. La potencia del prisma se ajusta hasta que no haya movimiento a medida que la oclusión se desplaza del ojo involucrado al ojo fijador. Dado que las mediciones con prisma son difíciles y pueden ser imprecisas, la DVD también puede estimarse mediante una escala semicuantitativa (1 a 4+).

Tratamiento

- Si existe ambliopía, el mejoramiento de la visión puede incrementar el control fusional y reducir la frecuencia con la que se manifiesta la desviación.
- Si la DVD es latente en su totalidad, y sólo se detecta en las pruebas de oclusión, la cirugía no está indicada. Si es intermitente, la cirugía está determinada por el tamaño y la frecuencia de la desviación, así como por la inquietud del paciente en relación con su aspecto. El tratamiento quirúrgico de la DVD incluye recesión del recto superior, o recesión del recto superior combinada con una sutura de fijación posterior

y transposición anterior del oblicuo inferior (método preferido en caso de HFOI).

Pronóstico

- A menudo no es posible eliminar por completo la DVD. La meta del tratamiento es reducir la magnitud de la desviación lo suficiente como para que no sea detectable cuando es manifiesta.

REFERENCIAS

Bacal DA, Nelson LB. Anterior transposition of the inferior oblique muscle for both dissociated vertical deviation and/or inferior oblique overaction: results of 94 procedures in 55 patients. *Binocular Vision Eye Muscle Surg*. 1992;7:219.

Christoff A, Raab EL, Guyton DL, *et al*. DVD—a conceptual, clinical, and surgical overview. *J AAPOS*. 2014;18:378-384.

FIGURA 11-5. Desviación vertical disociada. A. Ojo derecho ocluido. **B.** Desviación vertical disociada manifiesta tras la oclusión. (Cortesía de Alex Levin, MD).

ENDOTROPÍA ACOMODATIVA REFRACTIVA

Epidemiología y etiología

- El mecanismo de la endotropía acomodativa refractiva involucra tres factores: hipermetropía no corregida, convergencia acomodativa y divergencia fusional insuficiente. Cuando un individuo ejerce un determinado grado de acomodación, hay un grado específico de convergencia (convergencia acomodativa) asociada. Una hipermetropía no corregida debe ejercer una acomodación excesiva para aclarar la imagen retiniana borrosa. Esto a su vez estimula una convergencia excesiva. Si la amplitud de la divergencia fusional es suficiente para corregir el exceso de convergencia no se desarrollará endotropía. Sin embargo, si las amplitudes de divergencia fusional son inadecuadas, o la fusión motora está alterada por algún obstáculo sensorial, se desarrollará una endotropía.

Signos y síntomas

- La endotropía acomodativa refractiva suele presentarse en un niño de entre 2 y 3 años de edad con antecedente de endotropía adquirida intermitente o constante. En ocasiones, los niños de 1 año de edad o menos presentan endotropía acomodativa.
- La refracción en los pacientes con endotropía acomodativa refractiva es en promedio de +4.75 dioptrías. El ángulo de endodesviación es el mismo al medir con fijación lejana y cercana, y por lo regular es de magnitud moderada, en un rango de 20 a 40 dioptrías prismáticas. La ambliopía es común, en especial cuando la endodesviación se ha vuelto cada vez más constante.

Diagnóstico diferencial

- Endotropía congénita.
- Endotropía no acomodativa.
- Endotropía acomodativa no refractiva.

Evaluación diagnóstica

- Se debe realizar una exploración completa, que incluya refracción bajo cicloplejia.

Tratamiento

- Se debe prescribir la corrección hipermetrópica completa, determinada por la refracción cicloplejica.

Pronóstico

- La mayoría de los niños conservará los ojos en ortoposición mientras utilicen los anteojos (**fig. 11-6**). Algunos niños pueden mostrar un aumento en la hipermetropía,

que puede conducir a una desviación recurrente. Un pequeño porcentaje de niños puede desarrollar una endotropía no acomodativa. Los pacientes con niveles relativamente pequeños de hipermetropía pueden dejar de utilizar anteojos con el tiempo, a medida que su error refractivo disminuye con la edad.

REFERENCIAS

Coats DK, Avilla CW, Paysse EA, *et al*. Early-onset refractive accommodative esotropia. *J AAPOS*. 1998;2:275-278.

Raab EL. Etiologic factors in accommodative esodeviation. *Trans Am Ophthalmol Soc*. 1982;80:657.

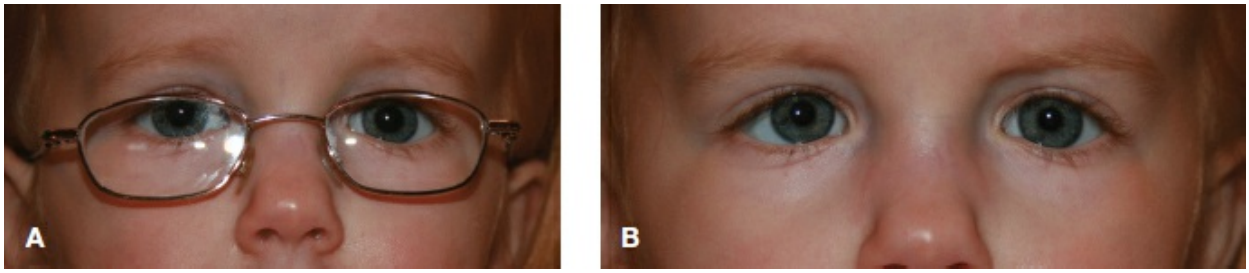


FIGURA 11-6. Endotropía acomodativa refractiva. A. Con los anteojos con corrección apropiada no hay desviación ocular. **B.** Sin los anteojos existe una endotropía de 25 dioptrías prismáticas.

ENDOTROPÍA ACOMODATIVA NO REFRACTIVA

Epidemiología y etiología

- Los niños con endotropía acomodativa no refractiva suelen presentarse ente los 2 y 3 años de edad con endodesviación que es mayor con la fijación cercana que lejana. El error refractivo en este trastorno puede ser hipermetrópico o miópico, aunque la refracción promedio es +2.25 dioptrías.
- En la endotropía acomodativa no refractiva existe un alto índice convergencia-acomodación (CA:A): el esfuerzo para acomodar genera una respuesta convergente acomodativa elevada anormal.

Signos y síntomas

- Algunos padres notan desviación de los ojos que sólo ocurre con la fijación cercana.
- Existen varias formas de medir el índice CA:A. La mayoría de los médicos prefiere evaluar el índice al utilizar la comparación de lejos y cerca. La relación CA:A se deriva con tan sólo comparar la desviación a la distancia y de cerca. Si la medición cercana en un paciente con endotropía es mayor a 10 dioptrías prismáticas se considera que el índice CA:A es anormalmente alto.

Diagnóstico diferencial

- Endotropía acomodativa refractiva.

Evaluación diagnóstica

- Se debe realizar una exploración completa, que incluya medición de la endotropía tanto con fijación a la distancia como cercana, así como refracción bajo cicloplejia.

Tratamiento

- El tratamiento a menudo involucra el uso de anteojos bifocales para eliminar el esfuerzo acomodativo requerido para el trabajo de cerca. Por lo regular, se prescribe un lente bifocal tipo ejecutivo que bisecta la pupila.
- Otra opción de tratamiento es la cirugía para estrabismo. Algunos pacientes pueden ser sólo observados, ya que aquellos con buen alineamiento a la distancia suelen desarrollar una visión normal.

Pronóstico

- Muchos pacientes muestran normalización de su índice CA:A con el paso del tiempo.
- Algunos pacientes se descompensan y desarrollan un componente no acomodativo que puede requerir cirugía. El riesgo de descompensación parece estar relacionado

con la magnitud de la disparidad lejos-cerca de la desviación.

REFERENCIAS

Kushner BJ. Fifteen-year outcome of surgery for the near angle in patients with accommodative esotropia and a high accommodative convergence to accommodation ratio. *Arch Ophthalmol*. 2001;119:1150-1153.

Ludwig IH, Parks MM, Getson PR. Long-term results of bifocal therapy for accommodative esotropia. *J Pediatr Ophthalmol Strabismus*. 1989;26:264.

Pratt-Johnson JA, Tillson G. The management of esotropia with high AC/A ratio (convergence excess). *J Pediatr Ophthalmol Strabismus*. 1985;22:238.

Whitman MC, MacNeill K, Hunter DG. Bifocals fail to improve stereopsis outcomes in high AC/A accommodative esotropia. *Ophthalmology*. 2016;123:690-696.

ENDOTROPÍA NO ACOMODATIVA O PARCIALMENTE ACOMODATIVA

Epidemiología y etiología

- Las endotropías acomodativas refractivas o no refractivas no siempre se presentan en su forma "pura". Algunos pacientes no muestran respuesta a la corrección de su hipermetropía. Otros pueden tener una reducción significativa de la endodesviación cuando se les prescriben anteojos, pero hay una endodesviación residual persistente a pesar de la corrección hipermetrópica completa. Y otros pueden mostrar una buena respuesta inicial, sólo para desarrollar desviación que ya no puede corregirse con anteojos. La desviación que no se corrige con anteojos es la porción no acomodativa. Este trastorno suele ocurrir cuando existe un retraso de meses entre el inicio de la endotropía acomodativa y el tratamiento antiacomodativo.

Signos y síntomas

- Algunos pacientes con endotropía no acomodativa tienen poca o nula hipermetropía. También pueden presentar un grado de hipermetropía que no parece compatible con el grado de desviación.
- Los pacientes con endotropía parcialmente acomodativa parecen tener un nivel de hipermetropía que corregirá la desviación. Sin embargo, no muestran resolución de su desviación cuando utilizan anteojos.

Diagnóstico diferencial

- Endotropía congénita.
- Endotropía acomodativa.

Evaluación diagnóstica

- Se debe realizar una exploración completa con refracción bajo cicloplejia. Si se encuentra un nivel significativo de hipermetropía, se debe prescribir corrección hipermetrópica completa y dar seguimiento después de un tiempo de utilizar los

anteojos.

Tratamiento

- Si el componente no acomodativo de la desviación es bastante grande como para evitar el desarrollo de visión binocular se debe considerar la cirugía de estrabismo. Algunos cirujanos no optarán por la cirugía si la desviación es pequeña y no se detecta con facilidad.

Pronóstico

- Los pacientes con niveles pequeños de hipermetropía pueden ser capaces de suspender el uso de anteojos. Es posible haya una recurrencia del estrabismo en estos pacientes, que a menudo desarrollan visión binocular anormal a pesar del tratamiento exitoso.

EXOTROPÍA CONGÉNITA

Epidemiología y etiología

- La exotropía congénita se comporta de forma similar a la endotropía congénita. Por lo regular, se presenta de forma temprana en la vida del paciente con una desviación hacia afuera grande y constante. La exotropía congénita puede estar asociada con enfermedad neurológica o anormalidades de la órbita ósea, como en el síndrome de Crouzon.

Signos y síntomas

- Los pacientes con exotropía congénita a menudo parecen tener una disminución de la aducción con la mirada lateral; con la mirada hacia la derecha o la izquierda el ojo que abduce es el que fija, mientras que el ojo contralateral se acerca a la línea media y se detiene. Esto es similar a la fijación cruzada encontrada en los niños con endotropía congénita. La oclusión o la maniobra de cabeza de muñeca demostrarán que una buena aducción es posible.
- La ambliopía no es común ya que estos niños suelen alternar la fijación. El error refractivo es similar al de la población general.

Diagnóstico diferencial

- Exotropía intermitente de inicio temprano.
- Parálisis del tercer par craneal.
- Oftalmoplejia intranuclear bilateral.

Evaluación diagnóstica

- Se debe realizar una exploración completa.

- Se deben descartar otros signos de parálisis de nervios craneales (ptosis, reducción de la motilidad).

Tratamiento

- Los pacientes con exotropía constante congénita son operados de forma temprana, igual que los pacientes con endotropía congénita.

Pronóstico

- De forma similar a aquellos con endotropía congénita, la cirugía temprana en estos pacientes puede conducir a visión binocular gruesa, pero no a fijación bifoveal.
- Estos pacientes también tienden a desarrollar DVD e HFOI, y deben monitorearse de cerca para detectar el desarrollo de estas alteraciones asociadas de la motilidad.

REFERENCIAS

Hunter DG, Kelly JB, Buffenn AN, *et al*. Long-term outcome of uncomplicated infantile exotropia. *J AAPOS*. 2001;5:352-356.

EXOTROPÍA INTERMITENTE

Epidemiología y etiología

- La exotropía intermitente es la exodesviación más común de la infancia.
- Se desconoce la etiología de la exotropía intermitente, pero tal vez se deba a una combinación de factores mecánicos e inervacionales.

Signos y síntomas

- La edad de inicio de la exotropía intermitente varía, pero a menudo se presenta entre los 6 meses y los 4 años.
- Se caracteriza por una desviación hacia afuera de un ojo, lo que suele ocurrir cuando el niño está fijando a la distancia (**fig. 11-7**). Por lo general, la desviación es más frecuente con la fatiga o la enfermedad. La exposición a la luz brillante puede causar un cierre reflejo del ojo con exotropía.
- Dado que la desviación suele comenzar con la fijación a la distancia y sólo se observa cuando el niño está cansado, a menudo no se detecta cuando es revisado por un médico de atención primaria a la distancia cercana, o durante una consulta del niño sano.

Diagnóstico diferencial

- Exotropía congénita.

Evaluación diagnóstica

- Se debe realizar una evaluación completa. Deben llevarse a cabo mediciones de motilidad tanto a la fijación a la distancia como a la fijación cercana. También debe hacerse una medición cualitativa del control del estrabismo.

Tratamiento

- Se debe tratar cualquier ambliopía coexistente. Los errores refractivos significativos deben corregirse. Algunos oftalmólogos utilizan tratamiento médico en ciertos pacientes para evitar la cirugía. Estos tratamientos médicos incluyen oclusión parcial, terapia ortóptica y terapia con lente negativo. De modo eventual, la mayoría de los pacientes requiere cirugía para estrabismo cuando la desviación se vuelve manifiesta de forma más frecuente.

Pronóstico

- La cirugía ayuda a alinear los ojos de la mayoría de los pacientes. Algunos volverán a desarrollar estrabismo y requerirán una nueva intervención quirúrgica.

REFERENCIAS

Kushner BJ. Exotropic deviations: a functional classification and approach to treatment. *Am Orthoptic J.* 1988;38:81-93.

Pediatric Eye Disease Investigator Group. A randomized trial comparing part-time patching with observation for intermittent exotropia in children 12 to 35 months of age. *Ophthalmology*. 2015:1718-1725.

FIGURA 11-7. Exotropía intermitente. Exotropía intermitente que demuestra una exotropía manifiesta con la fijación a la distancia.

ESTRABISMOS EN PATRÓN A Y V

Epidemiología y etiología

- Los patrones A y V se manifiestan por un cambio horizontal en la alineación a medida que los ojos se mueven desde la posición primaria de la mirada, siguiendo la línea media, hacia arriba o hacia abajo.
- Existen varias teorías que han evolucionado para explicar la etiología de los patrones A y V. En la actualidad no existe un acuerdo universal en cuanto a su causa.
- A menudo se observa disfunción de los músculos oblicuos en los estrabismos con patrón A y V (**figs. 11-8 y 11-9**). Los músculos oblicuos tienen una acción secundaria de abducción. Por lo tanto, cuando los oblicuos superiores hiperfuncionan, pueden causar un patrón en A, mientras que cuando los oblicuos inferiores hiperfuncionan, o los oblicuos superiores presentan hipofunción, a menudo se presenta un patrón en V. Sin embargo, los patrones A y V a menudo existen en ausencia de una disfunción de oblicuos demostrable.

Signos y síntomas

- La endotropía con patrón en V aumenta con la mirada hacia abajo y disminuye con la mirada hacia arriba. La exotropía con patrón en V aumenta con la mirada hacia arriba y disminuye con la mirada hacia abajo.
- En la endotropía en A, la desviación aumenta con la mirada hacia arriba y disminuye con la mirada hacia abajo.
- En la exotropía en A, la desviación aumenta en la mirada hacia abajo y disminuye con la mirada hacia arriba.
- Es común una postura anómala de la cabeza en los pacientes con patrón A y V.
- Los pacientes con endotropía en A, exotropía en V y fusión con la mirada hacia abajo pueden desarrollar una postura con la barbilla levantada. Por el contrario, la endotropía en V y la exotropía en A presentan posición con la barbilla hacia abajo.

Diagnóstico diferencial

- Deben buscarse estrabismos con patrón A y V en pacientes con estrabismo con posición compensadora con la barbilla hacia arriba o hacia abajo.
- El estrabismo restrictivo o paralítico también puede presentarse con posturas anómalas de la cabeza.
- El síndrome de Brown puede manifestar un patrón en V.

Evaluación diagnóstica

- Los patrones A y V se demuestran al medir la desviación en posición primaria y en

alrededor de 25 grados de supraversión y de infraversión mientras el paciente fija un objeto lejano.

- Se dice que existe un patrón en A si la divergencia aumenta con la infraversión en 10 o más dioptrías prismáticas.

- El patrón en V significa un aumento en la divergencia de 15 o más dioptrías prismáticas en la supraversión. El hecho de que se requiera una menor cantidad de dioptrías para diagnosticar un patrón en A se debe al mayor efecto de la desviación con la mirada hacia abajo sobre la lectura y otras tareas de visión cercana.

Tratamiento

- Los pacientes con tortícolis pueden beneficiarse del tratamiento. Aquellos con patrones amplios a menudo presentan disfunción significativa de oblicuos. Por lo general, se requiere tratar la disfunción de oblicuos para corregir estos patrones amplios. Sin embargo, se debe tener extremo cuidado al realizar debilitamiento del oblicuo superior en los pacientes con estrabismo en patrón en A y buena función binocular, ya que un resultado asimétrico puede conducir a una diplopía torsional permanente. En pacientes sin disfunción de oblicuos, desplazar de modo vertical el músculo recto horizontal debilita la acción del músculo cuando se mueve el ojo en dirección del desplazamiento. Por ejemplo, si los músculos rectos mediales se desplazan hacia arriba a la mitad de la anchura del tendón, su acción horizontal disminuye más con la mirada hacia arriba. Por lo tanto, desplazar el recto medial hacia el ápex de un patrón A o V, o desplazar el recto lateral hacia el extremo abierto de la A o V es apropiado para corregir la desviación incomitante. Esto aplica sin importar si se realiza recesión o resección. Por lo general, el tendón se mueve hacia arriba o hacia abajo la mitad de su anchura de inserción.

Pronóstico

- Por lo regular, la cirugía es efectiva para colapsar el patrón y disminuir o eliminar la postura asociada de la cabeza cuando está presente.

REFERENCIAS

Knapp P. Vertically incomitant horizontal strabismus: the so called A and V syndrome. *Trans Am Ophthalmol Soc*. 1959;57:666-698.

Scott WE, Drummond GT, Keech RV. Vertical offsets of horizontal recti muscles in the management of A and V pattern strabismus. *Aust N Z J Ophthalmol*. 1989;17:281.

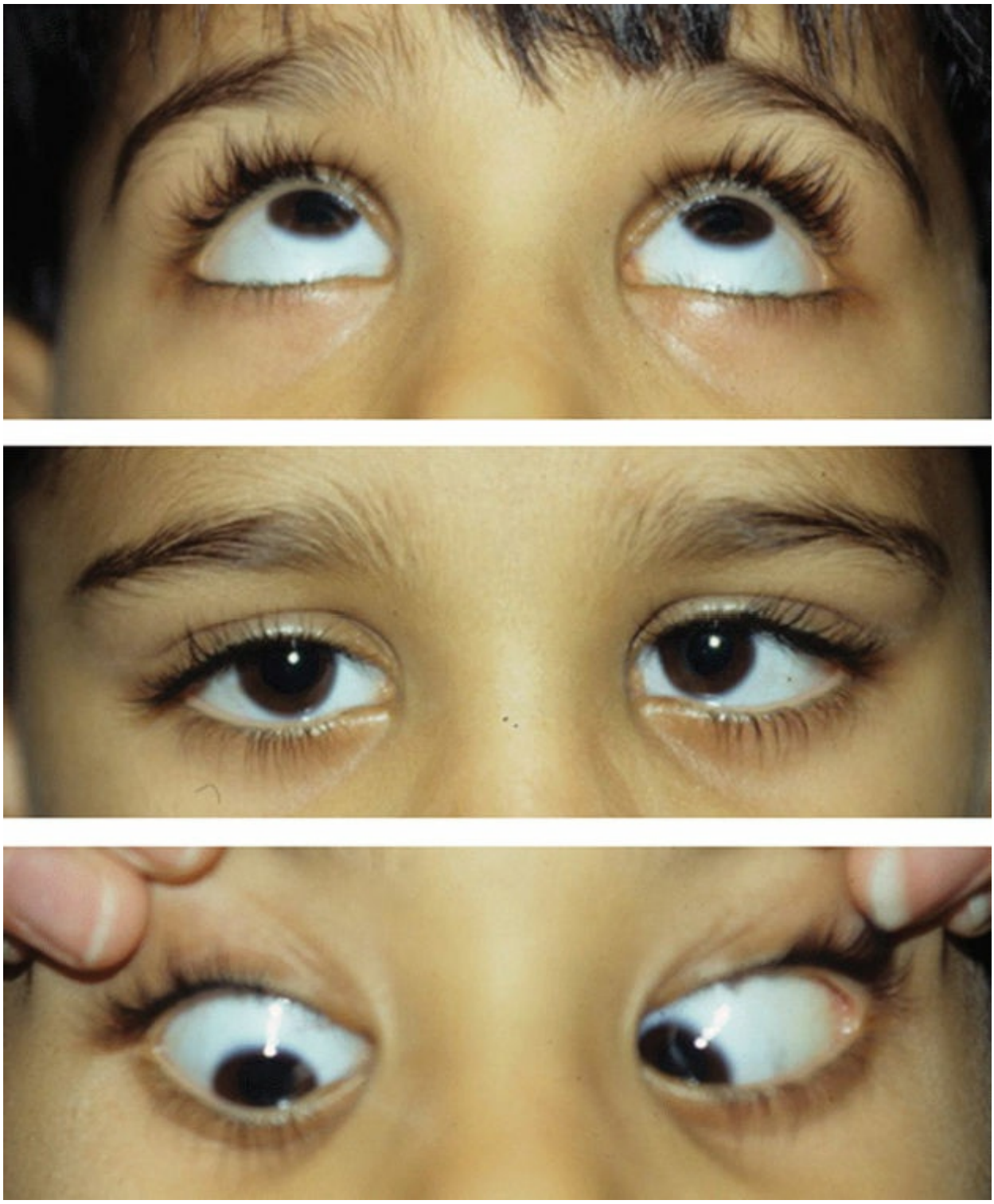


FIGURA 11-8. Endotropía en patrón V. La endotropía aumenta con la mirada hacia abajo y disminuye con la mirada hacia arriba.

FIGURA 11-9. Endotropía en patrón A. La endotropía aumenta con la mirada hacia arriba y disminuye con la mirada hacia abajo.

PARÁLISIS DEL TERCER NERVIO CRANEAL

Epidemiología y etiología

- En niños, las parálisis del tercer par craneal suelen ser congénitas. La forma congénita está a menudo asociada con una anomalía en el desarrollo o traumatismo al nacimiento. Las parálisis adquiridas del tercer par pueden ser un signo ominoso, e indicar una anormalidad neurológica, como una neoplasia o aneurisma intracraneales. Otras causas menos graves incluyen una lesión inflamatoria o infecciosa, traumatismo craneoencefálico, síndromes posvirales y migraña.

Signos y síntomas

- Una parálisis del tercer par, ya sea congénita o adquirida, por lo regular deriva en exotropía e hipotropía en el ojo afectado, así como ptosis parcial o total del párpado superior (**fig. 11-10A**). Este estrabismo característico se debe a la acción del recto lateral y el oblicuo superior, músculos normales y sin oposición. Si la rama interna del tercer par está involucrada también puede observarse dilatación pupilar. La aducción, elevación y depresión suelen estar limitadas (**fig. 11-10B**).

- En los casos congénitos y traumáticos puede desarrollarse un error en la dirección de regeneración de las fibras nerviosas, lo que se conoce como *regeneración nerviosa aberrante*. Esto resulta en movimiento anormal y paradójico del párpado, el ojo y la pupila, como elevación del párpado, constricción de la pupila o depresión del globo al intentar la aducción.

Diagnóstico diferencial

- Exotropía congenita.
- Fibrosis congénita de los músculos extraoculares (FCMEO).

Evaluación diagnóstica

- El diagnóstico se basa en la exotropía e hipotropía características con la limitación asociada en los movimientos verticales y de aducción del ojo.

- La afección pupilar es un signo en especial importante, ya que puede indicar un aneurisma intracraneal en expansión y la necesidad de una evaluación neurológica y el tratamiento de emergencia.

- Los pacientes con parálisis adquirida del tercer par deben recibir evaluación neurológica, incluidos estudios de neuroimagen cuando estén indicados.

Tratamiento

- El tratamiento inicial para los pacientes con parálisis adquirida del tercer par involucra el alivio de la diplopía. Si existe parálisis completa del tercer par, la ptosis

completa asociada cubrirá la pupila y evitará la diplopía. Sin embargo, en la parálisis parcial del tercer par, el párpado puede no cubrir la pupila por completo, de modo que la diplopía aún es un problema. En este caso, la terapia con oclusión es la mejor solución para la diplopía. En niños bastante pequeños como para desarrollar ambliopía se debe alternar el parche, de modo que el ojo afectado pueda continuar el desarrollo de una visión normal.

- La cirugía para corregir una parálisis adquirida del tercer par debe posponerse durante varios meses luego del inicio del padecimiento siempre que sea posible. Si la ptosis es completa y el párpado no puede abrirse, se puede requerir cirugía temprana para ptosis en niños pequeños a fin de prevenir el desarrollo de ambliopía. En una parálisis completa del tercer par, la movilidad del globo ocular está bastante limitada, ya que sólo los músculos recto lateral y oblicuo superior funcionan. Las opciones quirúrgicas incluyen la recesión del recto lateral, debilitamiento o transposición del oblicuo superior, división del recto lateral con transposición adyacente al recto medial, además de fijación del globo a la pared de la órbita con sutura no absorbible o fascia lata.

Pronóstico

- La meta de la intervención quirúrgica es utilizar los dos músculos que aún funcionan de forma que se logre una ortoposición en la posición primaria y movimiento limitado del globo. Se les debe explicar esta meta con cuidado al paciente y a los padres, para evitar expectativas poco realistas.

REFERENCIAS

Gokyigit B, Akar S, Satana B, Demirok A, Yilmaz OF. Medial transposition of a split lateral rectus muscle for complete oculomotor nerve palsy. *J AAPOS*. 2013;17:402-410.

Keane JR. Third nerve palsy: analysis of 1400 personally-examined inpatients. *Can J Neurol Sci*. 2010;37:662-670.

FIGURA 11-10. Parálisis del tercer par craneal. A y **B.** Parálisis del tercer par craneal. (De Nelson LB, Olitsky SE. A *Color Handbook of Pediatric Clinical Ophthalmology*. London, England: Manson Publishing; 2011).

PARÁLISIS DEL CUARTO PAR CRANEAL

Epidemiología y etiología

- La parálisis del cuarto par craneal es la causa más común de parálisis muscular ciclovertical aislada. La paresia del cuarto par craneal puede ser congénita o adquirida. El traumatismo craneoencefálico cerrado es la causa más común de parálisis adquirida del cuarto par, y otras causas incluyen eventos cerebrovasculares, diabetes, tumor cerebral, etmoiditis o mastoiditis.

Signos y síntomas

- Los pacientes con parálisis unilateral del cuarto par craneal a menudo presentan tortícolis para reducir la diplopía. Esta suele consistir en una inclinación de la cabeza hacia el lado del ojo no parético, y una postura con la barbilla un poco hacia abajo. Aquellos con paralisis bilateral suelen colocar la cabeza con la barbilla hacia abajo.

- La ausencia de inclinación de la cabeza en un niño preverbal debe despertar sospecha de ambliopía.

- La asimetría facial se ha asociado con parálisis congénita del oblicuo superior, y suele manifestarse con hemihipoplasia facial del lado dependiente opuesto al oblicuo superior afectado. La nariz se desvía hacia el lado hipoplásico, y la boca se inclina, de modo que se aproxima a una orientación horizontal a pesar de la tortícolis.

Diagnóstico diferencial

- Cualquier estrabismo vertical que genere hipertropía.

Evaluación diagnóstica

- Para evaluar cualquier sospecha de parálisis del cuarto par craneal se debe realizar una prueba de tres pasos. Un paciente con parálisis del cuarto par mostrará hipertropía que empeora al ver hacia el lado contralateral y cuando se inclina la cabeza hacia el lado ipsilateral al ojo afectado (**fig. 11-11**). La prueba de tres pasos es más útil cuando el estrabismo es agudo, y puede pasar por alto algunos casos de parálisis del oblicuo superior confirmada por medios radiológicos.

- Cuando un paciente presenta diplopía de reciente inicio secundaria a parálisis del cuarto par es importante determinar si la parálisis apenas se ha desarrollado o si representa un trastorno congénito que se ha descompensado. Hay varias características que ayudan a determinar la intensidad de la desviación. Un paciente con parálisis congénita del oblicuo superior a menudo tendrá amplitudes fusionales verticales amplias e inclinación de la cabeza de larga evolución que puede observase en fotografías viejas. Puede haber asimetría facial.

- En pacientes con parálisis del cuarto par se debe excluir la alteración bilateral. Los signos de parálisis bilateral del cuarto par incluyen hipertropía que alterna en la

mirada hacia la derecha y a la izquierda, y con la inclinación de la cabeza hacia la derecha y la izquierda, una endotropía con patrón en V, además de un grado importante de ciclotorsión, ya sea en la prueba con cilindro de Maddox o en la evaluación fundoscópica.

Tratamiento

- Excepto por el ocasional paciente con desviación vertical concomitante de 10 dioptrías prismáticas o menos (cuando se puede tolerar el prisma), la mayoría de los casos de parálisis del oblicuo superior requiere cirugía. En general, la cirugía para las parálisis del oblicuo superior debe dirigirse a aquellos músculos cuya mayor acción es en el campo en donde la desviación vertical es mayor. Las opciones quirúrgicas incluyen plegamiento del oblicuo superior, debilitamiento del oblicuo inferior, recesión ipsilateral del recto superior o recesión contralateral del recto inferior, o varias combinaciones de estos procedimientos.

Pronóstico

- El tratamiento quirúrgico es útil para reducir o eliminar la postura anormal de la cabeza, normalizar las rotaciones oculares, además de aumentar el área de visión binocular única en la mayoría de los pacientes.

REFERENCIAS

Manchandia AM, Demer JL. Sensitivity of the three-step test in diagnosis of superior oblique palsy. *J AAPOS*. 2014;18:567-571.

Parks MM. Isolated cyclovertical muscle palsy. *Arch Ophthalmol*. 1958;60:1027.

Wilson ME, Hoxie J. Facial asymmetry in superior oblique muscle palsy. *J Pediatr Ophthalmol Strabismus*. 1993;30:315.

FIGURA 11-11. Parálisis del cuarto par craneal. A y **B.** Parálisis del cuarto par craneal.

PARÁLISIS DEL SEXTO PAR CRANEAL

Epidemiología y etiología

- Las parálisis del sexto par craneal pueden ser congénitas o adquiridas (**fig. 11-12**). La parálisis congénita del sexto par craneal es rara, mientras que la adquirida es mucho más común.
- El sexto par craneal tiene un trayecto intracraneal largo, y existen tres áreas anatómicas en donde el sexto nervio es más susceptible a la lesión: 1) en su salida de la unión entre el puente y el bulbo, 2) en el sitio en donde penetra en la duramadre (canal de Dorello) y 3) dentro del seno cavernoso.
- El traumatismo es tal vez la causa más común de parálisis adquirida del sexto par craneal. Otras causas son neoplásica, inflamatoria, vascular y posviral. La parálisis bilateral adquirida del sexto par suele ser una manifestación de una anormalidad intracraneal grave o un aumento en la presión intracraneal (PIC).

Signos y síntomas

- Por lo general, los pacientes con parálisis aguda del sexto par craneal presentan diplopía. Si la parálisis es unilateral, el paciente evitará la visión doble al adoptar una posición compensadora con la cabeza y colocar los ojos en posición lateral en dirección opuesta al ojo afectado; esto resulta en un giro compensador de la cara, al voltear esta en dirección al ojo afectado.

Diagnóstico diferencial

- Endotropía congénita.
- Síndrome de Duane.
- Síndrome de Möbius.

Evaluación diagnóstica

- Se debe realizar una exploración completa en busca de signos de aumento de la PIC (papiledema). En la mayoría de los pacientes debe considerarse la consulta con un neurólogo, así como estudios de neuroimagen. Puede requerirse una punción lumbar para documentar un aumento en la PIC.
- La mayoría de los pacientes con sospecha de parálisis congénita del sexto par craneal tienen endotropía congénita, con fijación cruzada de uno o ambos ojos. Es importante identificar a estos pacientes para evitar estudios diagnósticos innecesarios.

Tratamiento

- El tratamiento inicial puede consistir en oclusión para eliminar la diplopía. A los niños con hipermetropía significativa se les deben prescribir anteojos para evitar el

desarrollo de una endotropía acomodativa. Si la desviación no mejora con el tiempo, puede ser necesaria la cirugía.

- Si existe función del recto lateral, se puede llevar a cabo una recesión unilateral del recto medial, combinada con una resección del recto lateral.
- Si la función del recto lateral es poca o nula se puede requerir un procedimiento de transposición.

Pronóstico

- Muchos pacientes pueden obtener visión monocular con o sin un pequeño giro de la cabeza. Los pacientes deben comprender que el rango de la visión binocular puede ser limitado; esto es en especial cierto en los casos bilaterales.

REFERENCIAS

Brooks SE, Olitsky SE, deB Ribeiro G. Augmented Hummelsheim procedure for paralytic strabismus. *J Pediatr Ophthalmol Strabismus*. 2000;37:189-195.

Holmes JM, Beck RW, Kip KE, *et al*. Botulinum toxin treatment versus conservative management in acute traumatic sixth nerve palsy or paresis. *J AAPOS*. 2000;4:145-149.

FIGURA 11-12. Parálisis del sexto nervio craneal.

SÍNDROME DE DUANE

Epidemiología y etiología

- El síndrome de Duane se encuentra en cerca de 1% de los individuos con estrabismo. Ocurre con más frecuencia en el ojo izquierdo que en el derecho, y en mujeres más que en hombres.
- La afección bilateral es menos frecuente que la unilateral (**fig. 11-13**).
- Aunque el síndrome de Duane ha sido bien descrito en la clínica, la etiología aún es incierta. Varias teorías incluyen anomalías estructurales e inervacionales de los músculos extraoculares, así como ausencia o hipoplasia del núcleo del sexto par craneal.
- Los disparos hacia arriba y hacia abajo que se han observado en el síndrome de Duane pueden deberse a coinervación de los músculos rectos horizontal y vertical, o a un deslizamiento del recto lateral por encima o por debajo del ojo, por lo regular denominado "fenómeno de correa".

Signos y síntomas

- El hallazgo clínico más característico en el síndrome de Duane incluye una ausencia de abducción de un ojo con ligera limitación de la aducción, retracción del globo ocular cuando se intenta la aducción, y disparo hacia arriba o hacia abajo o ambos, en aducción. Por lo regular, el síndrome de Duane se ha agrupado en tres tipos:
  - Tipo I: limitación marcada o ausencia completa de abducción; aducción normal o sólo un tanto limitada
  - Tipo II: limitación o ausencia de aducción con exotropía del ojo afectado; abducción normal o un poco limitada
  - Tipo III: limitación grave tanto de la aducción como de la abducción
- En los pacientes con síndrome de Duane se suelen observar otras anomalías oculares o sistémicas. Las anomalías oculares pueden incluir displasia del estroma del iris, anomalías pupilares, cataratas, heterocromia, desplazamiento lateral de mandíbula de Marcus Gunn, coloboma, lágrimas de cocodrilo, así como microftalmos. Las anomalías sistémicas incluyen síndrome de Goldenhar, defectos distróficos como el síndrome de Klippel-Feil, espina bífida cervical, paladar hendido, anomalías faciales, sordera, malformaciones del oído externo, además de anomalías de extremidades, pies y manos.

Diagnóstico diferencial

- Parálisis del sexto par craneal.
- Endotropía congénita.
- Exotropía.

Evaluación diagnóstica

- El trastorno que se suele confundir con el síndrome de Duane es la parálisis del sexto par craneal. Por lo general, los pacientes con una parálisis del sexto par craneal tienen una desviación mucho mayor en la posición primaria en comparación con los pacientes con síndrome de Duane, dada la magnitud del déficit de abducción. Además, por lo regular se puede encontrar una exotropía con la mirada al lado opuesto en los pacientes con síndrome de Duane, cosa que no ocurre con la parálisis del sexto par.

Tratamiento

- Antes de considerar la cirugía se deben tratar los errores refractivos significativos coexistentes, la anisometropía y la ambliopía. Las indicaciones para cirugía incluyen una desviación significativa en posición primaria, una posición anómala de la cabeza, un disparo grande hacia arriba o abajo, o retracción del globo que sea intolerable desde el punto de vista cosmético.

- La cirugía suele involucrar la recesión del recto lateral o medial para los pacientes con endotropía o exotropía. Algunos cirujanos prefieren la cirugía de transposición. Por lo general, el recto medial del ojo involucrado está tenso, y las pruebas de ducción forzada suelen ser positivas debido a la contractura del músculo.

- Casi nunca debe realizarse resección del recto lateral ipsilateral, ya que aumentará la retracción del globo en aducción. Si hay disparo hacia arriba o abajo, las opciones quirúrgicas incluyen recesión del músculo recto lateral fibrótico y rígido, realizar una división en Y del músculo, o colocar una sutura de fijación posterior para reducir el efecto de correa cuando esté presente.

- Los pacientes con retracción del globo ocular perceptible desde el punto de vista cosmético, cuando intentan la aducción pueden beneficiarse de la recesión de ambos músculos rectos horizontales para reducir la cocontracción. Esto puede llevarse a cabo en ausencia de una desviación en posición primaria, o ajustarse para eliminar la desviación en caso de que esté presente.

Pronóstico

- La cirugía puede ayudar a reducir o eliminar una tortícolis asociada. Pocos pacientes muestran mejoría en la abducción después de la cirugía, y algunos pacientes a quienes se les realiza recesión del recto medial pueden tener una reducción significativa en la aducción.

- En pacientes con cocontracción significativa puede haber sobrecorrecciones grandes tras la recesión del recto medial.

REFERENCIAS

Kekunnaya R, Kraft S, Rao VB, Velez FG, Sachdeva V, Hunter DG. Surgical management of strabismus in Duane retraction syndrome. *J AAPOS*. 2015;19:63-69.

FIGURA 11-13. Síndrome de Duane bilateral.

SÍNDROME DE BROWN

Epidemiología y etiología

- El síndrome de Brown puede presentarse como un defecto congénito o adquirido, y ser permanente, transitorio o intermitente. El síndrome de Brown congénito ocurre debido a una anomalía en la vaina anterior del tendón del oblicuo superior. La forma adquirida se ha atribuido a una variedad de causas, como cirugía del oblicuo superior, bandas para cerclaje escleral, traumatismo, y luego de una cirugía de senos paranasales e inflamación en la región troclear.
- El síndrome de Brown puede ser adquirido en pacientes con artritis reumatoide juvenil o del adulto, y representa una tenosinovitis estenosante de la tróclea que comparte características similares a los trastornos inflamatorios que afectan a los tendones de los dedos.

Signos y síntomas

- El síndrome de Brown se caracteriza por una deficiencia de elevación en la posición en aducción. Por lo regular es evidente una mejoría en la elevación en la línea media, con elevación normal o casi normal en abducción (**fig. 11-14**). Con la mirada lateral en la dirección opuesta, el ojo involucrado puede deprimirse en aducción. A menudo hay una exodesviación (patrón en V) a medida que los ojos se mueven hacia arriba en la línea media. Muchos pacientes son ortofóricos en posición primaria.
- Si hay hipotropía el paciente puede desarrollar un giro compensatorio hacia el ojo opuesto.
- En algunos casos hay incomodidad al intentar la elevación en aducción, el paciente puede sentir, o incluso escuchar un chasquido bajo las mismas circunstancias, y haber una masa palpable o dolor a la palpación en la región troclear. El rasgo característico del síndrome de Brown es una prueba de ducción forzada positiva.

Diagnóstico diferencial

- Parálisis del oblicuo inferior.
- Hiperactividad del oblicuo superior.
- Deficiencia de elevación monocular (DEM).

Evaluación diagnóstica

- Los pacientes a menudo muestran un patrón en V, que ayuda a diferenciar al síndrome de Brown de una hiperactividad del oblicuo superior (patrón en A).
- Se debe realizar una prueba de ducción forzada; los resultados son positivos en individuos con síndrome de Brown.

Tratamiento

- Por lo general, el tratamiento se reserva para pacientes con posición compensadora de la cabeza, hipotropía en posición primaria o un disparo grande hacia abajo en aducción.
- El tratamiento quirúrgico consiste en un procedimiento de debilitamiento del tendón del oblicuo superior, que puede incluir una tenotomía parcial o completa, recesión del oblicuo superior, o un espaciador del oblicuo superior.
- Los pacientes con síndrome de Brown secundario a un proceso inflamatorio pueden responder a corticoesteroides o antiinflamatorios no esteroideos administrados en forma sistémica, así como a la inyección de corticoesteroides en la región troclear.

Pronóstico

- Hasta un tercio de los pacientes a quienes se les realiza tenotomía del oblicuo superior desarrolla parálisis iatrogénica del oblicuo superior que puede requerir cirugía adicional.
- Incluso con la cirugía exitosa, la elevación en aducción aún puede ser anormal en algunos pacientes.

REFERENCIAS

Helveston EM, Merriam WW, Ellis FD, *et al*. The trochlea. A study of the anatomy and physiology. *Ophthalmology*. 1982;89(2):124-133.

Parks MM, Eustis HS. Simultaneous superior oblique tenotomy and inferior oblique recession in Brown's syndrome. *Ophthalmology*. 1987;94:1043.

Wright KW. Superior oblique silicone expander for Brown's syndrome and superior oblique overaction. *J Pediatr Ophthalmol Strabismus*. 1991;28:101.

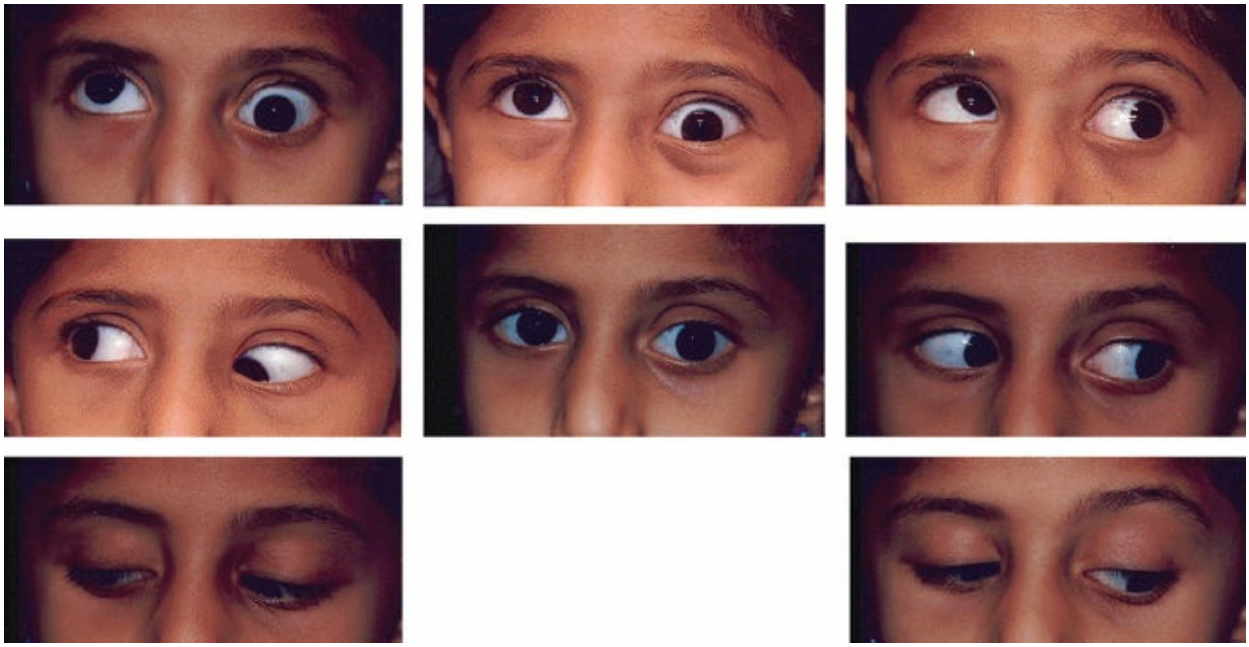


FIGURA 11-14. Síndrome de Brown adquirido.

SÍNDROME DE MÖBIUS

Etiología y epidemiología

- El síndrome de Möbius es un trastorno congénito raro con alteración variable de paresias faciales y de la mirada lateral.
- En la actualidad se desconoce la etiología del síndrome de Möbius. Las teorías para explicar esta condición incluyen una displasia mesodérmica que involucra la musculatura derivada del primer y segundo arcos branquiales, o una teoría vascular con interrupción del flujo de sangre durante la embriogénesis.

Signos y síntomas

- El síndrome de Möbius se caracteriza por una incapacidad unilateral o bilateral para abducir los ojos. Aunque los movimientos horizontales suelen estar ausentes, los movimientos verticales y la convergencia están íntegros.
- La endotropía es común en los niños con síndrome de Möbius (**fig. 11-15**).
- Por lo regular, se observa parálisis facial completa o incompleta, unilateral o bilateral, durante las primeras semanas de vida, con dificultad para succionar y alimentarse, así como un cierre incompleto de los párpados durante el sueño. Estos pacientes suelen presentar facies en máscara, con incapacidad para sonreír y arrugar la frente.

Diagnóstico diferencial

- Exotropía congénita.
- Parálisis del sexto par craneal.

Evaluación diagnóstica

- Similar a la endotropía congénita. Los pacientes muestran un déficit de abducción y pueden tener un resultado positivo en la prueba de ducción forzada en el quirófano.
- La mayoría de los pacientes ya tiene un diagnóstico establecido antes de llegar con el oftalmólogo. Sin embargo, la presencia de déficit bilateral de abducción, la apariencia facial típica y la dificultad para alimentarse ameritan mayor evaluación con un genetista, si es que no se ha realizado el diagnóstico.

Tratamiento

- Por lo regular se requiere cirugía de estrabismo para alinear los ojos. Algunos oftalmólogos prefieren la cirugía de transposición.

Pronóstico

- En la mayoría de los pacientes es posible la alineación de los ojos.

FIGURA 11-15. Síndrome de Möbius. (De Nelson LB, Olitsky SE. *A Color Handbook of Pediatric Clinical Ophthalmology*. London, England: Manson Publishing; 2011).

DEFICIENCIA DE ELEVACIÓN MONOCULAR

Epidemiología y etiología

- La DEM, antes llamada doble parálisis del elevador, sugiere que ambos músculos elevadores (el recto superior y el oblicuo inferior) de un ojo están débiles, con la derivada incapacidad o disminución de la capacidad para elevar el ojo, además de hipotropía en posición primaria de la mirada (**fig. 11-16**). El término suele utilizarse para describir una elevación ocular disminuida presente en todas las posiciones de la mirada.
- La DEM puede ser causada por problemas de inervación, condiciones restrictivas o una combinación de factores.

Signos y síntomas

- Los pacientes pueden presentar hipotropía o ptosis aparente. Algunos pueden desarrollar posición compensadora de la cabeza, con la barbilla levantada para mantener la visión binocular.
- Hay incapacidad para elevar el ojo en todas las posiciones de la mirada.
- En pacientes con restricción de la mirada hacia arriba puede haber un pliegue acentuado en el párpado inferior asociado con restricción del recto inferior. Este pliegue se vuelve más prominente al intentar mirar hacia arriba.

Diagnóstico diferencial

- Síndrome de Brown.
- Estrabismo relacionado con tiroides con restricción del músculo recto inferior.
- Fractura de piso de la órbita con atrapamiento del recto inferior.

Evaluación diagnóstica

- Debe descartarse la presencia de una ptosis verdadera al forzar al paciente a fijar con el ojo involucrado. En casos de seudoptosis causada por hipotropía ipsilateral, la ptosis desaparecerá cuando el ojo sea llevado a la línea media.
- Se requiere prueba de ducción forzada para descartar la restricción del músculo recto inferior como causa de DEM.

Tratamiento

- En casos de restricción grave del músculo recto inferior, se debe realizar recesión del músculo involucrado. Cuando no hay restricción presente suele requerirse un procedimiento de transposición (procedimiento de Knapp).

Pronóstico

- Las metas del tratamiento son la alineación de los ojos en posición primaria y reducción de la posición anormal de la cabeza.
- La elevación no suele mejorar en los casos que involucran debilidad de los músculos elevadores.

REFERENCIAS

Metz HS. Double elevator palsy. *Arch Ophthalmol*. 1979;97:901.

Scott WE, Jackson OB. Double elevator palsy: the significance of inferior rectus restriction. *Am Orthop J*. 1977;27:5.

FIGURA 11-16. Deficiencia de elevación monocular. Deficiencia de elevación monocular del ojo derecho. Nótese la seudoptosis en el párpado superior derecho. (De Nelson LB, Olitsky SE. *A Color Handbook of Pediatric Clinical Ophthalmology*. London, England: Manson Publishing; 2011).

FIBROSIS CONGÉNITA DE LOS MÚSCULOS EXTRAOCULARES

Epidemiología y etiología

- La FCMEO es una rara enfermedad que se presenta en alrededor de 1 de 230 000 personas. Por lo general, los pacientes con FCMEO nacen con oftalmoplejia y ptosis (**fig. 11-17**).
- Aunque el nombre del síndrome sugiere que se debe a una anormalidad primaria del músculo, existe evidencia que sugiere que puede derivarse de una anormalidad primaria de la inervación de los nervios craneales hacia dichos músculos.
- Existen cuatro subtipos de FCMEO, y se han localizado los genes para tres de ellos. Se han observado patrones de herencia tanto autosómico dominante como autosómico recesivo.

Signos y síntomas

- Al evaluar a un individuo con sospecha de FCMEO se debe obtener una historia clínica completa.
- La FCMEO está presente al nacimiento, es no progresiva, y con frecuencia se asocia con ptosis. Según el subtipo, puede ser unilateral o bilateral.
- La posición específica de los ojos y el patrón de movimiento definen a cada subtipo clínico de FCMEO.

Diagnóstico diferencial

- Doble parálisis del elevador.
- Parálisis del tercer par craneal.
- Oftalmoplejia crónica progresiva.
- Estrabismo relacionado con tiroides.

Evaluación diagnóstica

- Los antecedentes familiares pueden mostrar la presencia de otros integrantes con un padecimiento similar. Las pruebas genéticas pueden confirmar el diagnóstico en algunos pacientes.
- Las pruebas de ducción forzada son positivas.
- Durante la cirugía se pueden encontrar bandas fibróticas bajo los músculos rectos que deben ser localizadas y seccionadas para permitir el movimiento del ojo durante la cirugía.

Tratamiento

- La meta del manejo quirúrgico en el síndrome de fibrosis general es centrar los ojos y mejorar la posición compensadora de la cabeza. En pacientes con hipotropía significativa está indicada una recesión grande o desinserción de los músculos rectos inferiores. No obstante, la elevación del ojo hipotrópico acentúa la ptosis. Se requiere suspensión al frontal bilateral poco después de la cirugía de estrabismo.
- Dado que estos pacientes no suelen presentar fenómeno de Bell, puede haber resequedad de la córnea después de la cirugía de ptosis. Por lo tanto, el párpado debe elevarse sólo hasta el borde pupilar superior.

Pronóstico

- Estos son pacientes muy difíciles de manejar, y pueden requerir varias intervenciones quirúrgicas para ayudar a reducir la posición compensadora de la cabeza y proporcionar una visión cómoda.

FIGURA 11-17. **Fibrosis congénita de los músculos extraoculares.**

Índice alfabético de materias

Nota: los números de página seguidos de *f* y *t* se refieren a figuras y tablas, de forma respectiva.

A

A y V, patrón, 244-245, 246-247*f*
Abetalipoproteinemia, 192
Aciclovir, 38
Acodamiento tarsal, 210
Acodamiento tarsal congénito, 204
Acromatopsia, 160
ADAT. *Véase* Aneurisma y disección de la aorta torácica (ADAT)
ADMG. *Véase* Anomalía de disco de *morning glory* (ADMG)
Agudeza visual, 142
Aicardi, síndrome de, 8, 144
AIJ. *Ver* Artritis idiopática juvenil (AIJ)
Alagille, síndrome de, 70, 151
ALB. *Ver* Anti-Lewisita británica (ALB)
Alport, síndrome de, 100
Amaurosis congénita de Leber, 160, 161*f*
Ambliopía, 104, 110, 142, 145, 216, 231, 236
Ambliopía anisometrópica, 78
Amniotocele. *Véase* Dacriocele
Aneurisma y disección de la aorta torácica (ADAT), 98, 99*f*
Angiomatosis encefalotrigeminal. *Véase* Sturge-Weber, síndrome de
Anillo de Kayser-Fleischer, 34, 35*f*
Aniridia esporádica, 74
Aniridia, 68-69, 69*f*, 74, 75*f*, 100, 104
Anisocoria, 66
Anoftalmia, 2-4, 5-7*f*
Anoftalmos, 2
Anomalía de disco de *morning glory* (ADMG), 142-143, 143*f*
Anomalías cerebrales, 139
Anomalías lagrimales

defectos congénitos del conducto nasolagrimal
dacriocele, 224, 225-227*f*
fístula lagrimal, 228, 229*f*
obstrucción, 218-219, 220-223*f*
Anomalías retinianas
amaurosis congénita de Leber, 160, 161*f*
atrofia girata, 158, 159*f*
CHRPE, 180-181, 181*f*
coroideremia, 156, 157*f*
desprendimiento por retinoblastoma, 172-173
displasia, 184
enfermedad de Best, 154-155, 155*f*
enfermedad de Coats, 168-169, 170-171*f*
fundus flavimaculatus, 196-197, 198-199*f*
hamartoma astrocítico, 162-163, 163*f*
incontinencia pigmentaria, 164-165, 165*t*, 166-167*f*
mielinización de fibras nerviosas, 194, 195*f*
retinoblastoma, 172-174, 175-179*f*
retinopatía del prematuro, 188-190, 191*f*
retinosis pigmentaria, 192-193, 193*f*
retinosquisis juvenil, 186, 187*f*
vasculatura fetal persistente, 184-185, 185*f*
vitreorretinopatía exudativa familiar, 182-183, 183*f*
Anormalidades del cristalino,
cataratas congénitas y del desarrollo, 100-101, 102-103*f*
ectopia del cristalino, 104-105, 105*f*
esferofaquia, 110, 111*f*
lenticono anterior, 106, 107*f*
lenticono posterior, 108, 109*f*
Anormalidades que afectan al ojo en su totalidad
anoftalmia, 2-4, 5-7*f*
microftalmia, 8-11
nanoftalmia, 12-13
Anquiloblefaron filiforme congénito, 200-201, 201*f*
Anti-Lewisita británica (ALB), 34
Antiglaucomatosis, medicamentos tópicos, 63
Antiglaucomatosos, medicamentos, 49
Antihistamínico, 46
Antihistamínicos orales, 46
Apert, enfermedad de, 104
Artritis idiopática juvenil (AIJ), 58, 61*f*, 100, 112-115, 116-117*f*
Artritis indiferenciada, 113

Artritis psoriásica, 113
Artritis relacionada con entesis, 113
Artritis sistémica, 113
Astigmatismo, 20
    irregular, 110
Astigmatismo miópico, 148
Atrofia coroidea, 158
Atrofia girata, 156, 158, 159*f*
Axenfeld-Rieger, anomalía de, 96, 97*f*
Axenfeld-Rieger, espectro de, 66, 68, 70
    síndrome de, 78, 104

B

Bancos de nieve y copos de nieve, 129*f*
Bassen-Kornzweig, síndrome de, 160
Batten, enfermedad de, 196
Behçet, enfermedad de, 130
Best, enfermedad de, 154-155, 155*f*
Best multifocal, 196
Bestrofinopatía, 196
Biomicroscopia en lámpara de hendidura, 68
Blau-Jabs, síndrome de. *Véase* Síndrome de Blau
Blefaritis por herpes simple, 37*f*
Bourneville, enfermedad de, 162
Brown, síndrome de, 244, 256-257, 257*f*
Brushfield, manchas de, 76, 77*f*, 86, 88
Buftalmos, 50, 51*f*

C

Catarata, 74, 189
    extracción, 193
    luego de cirugía de glaucoma, 56-57, 57*f*
Catarata estelar congénita, 103*f*
Catarata nuclear congénita, 102*f*
Catarata polar anterior, 102*f*
Cataratas congénitas y del desarrollo, 100-101, 102-103*f*
Cirrosis biliar, 34
Cistinosis, 192
Citomegalovirus, 100
Clasificación Internacional de ROP (ICROP), 188
Cloroquina, 192
Coats, enfermedad de, 168-169, 170-171*f*, 184, 189

con exudación macular temporal leve, 170*f*
con xantocoria, 171*f*
Cobre, dieta baja en, 34
Colestasis intrahepática de la infancia, 34
Coloboma
anormalidades que afectan al ojo en su totalidad, 14-15, 15-16*f*
anquilobléfaron filiforme congénito, 201*f*
congénito, 200
de iris, 82, 83*f*
de párpado, 210, 211*f*
de párpado superior, 211*f*
unilateral y bilateral de iris, 83*f*
Coloboma coriorretiniano, 144
Coloboma del disco óptico, 144
Coloboma unilateral y bilateral del iris, 83*f*
Conformadores orbitarios, 9
Consejo genético, 193, 197
Corectopía, 78, 82
Coriocapilar, 158
Coriorretina, 14
cicatrices, 180
Coriorretinitis, 156, 158
Coristoma facomatoso, 224
Córnea opaca protruyente, 32
Córnea plana, 70
Corneal, dermoide, 30, 31*f*
Corneal, edema, bilateral simétrico, 28
Corneal, haze, 28
Corneal, opacidad 40*f*, 49, 51*f*
Corneal, opacificación, 21*f*
Corneal, paquimetría, 57
Corneoescleral, trasplante, 32
Coroideremia, 156, 157*f*, 158
Craneofaciales, anomalías, 148
Criptoftalmos, 3, 200
Crouzon, síndrome de, 104
Cuerpo ciliar
quistes, 72
tumores, 84

D

D-penicilamina, 34

Dacriocele, 224, 225-227*f*
Dandy-Walker, malformación de, 144
DCEPR. *Véase* Distrofia congénita del epitelio pigmentado de la retina (DCEPR)
DECH. *Véase* Distrofia endotelial hereditaria congénita (DEHC)
Decoloración de la esclerótica, 90
Defecto pupilar aferente, 142
Deficiencia de elevación monocular (DEM), 256, 260, 261*f*
Deficiencia de sulfito oxidasa, 104
Deformidades cosméticas, 4
Degeneración hepatolenticular. *Véase* Wilson, enfermedad de
DEM. *Véase* Deficiencia de elevación monocular (DEM)
Dendrita corneal por herpes simple, 39*f*
Dermoide, 18, 20, 224
Dermoide orbitario, 216
Descemet, desgarros en la, 20, 21*f*
Desgarros en la membrana de Descemet, 18
Desprendimiento de retina (DR) seroso, 142
Desprendimiento de retina regmatógeno, 186
Desviación vertical disociada (DVD), 232, 236, 237*f*
Diabetes mellitus, 100
Disco hipoplásico, 145
Disfunción endocrina, 139, 142
Disfunción ovárica, 202
Disgenesia del segmento anterior, 100
Disgenesia mesodérmica, 70. *Véase también* Axenfeld-Rieger, anomalía de
Dislocación anterior o posterior del cristalino, 110
Distrofia
  de conos, 160, 196
  en patrón, 154
  endotelial hereditaria, 28, 29*f*
  foveomacular del adulto, 155
  miotónica, 100
  retiniana juvenil, 160
Distrofia de conos, 160, 196
Distrofia en patrón, 154
Distrofia endotelial hereditaria congénita (DEHC), 18, 20, 28, 29*f*, 49
Distrofia estromal hereditaria congénita (DSHC), 49
Distrofia foveomacular del adulto, 155
Distrofia macular vitelodisruptiva, 154
Distrofia miotónica, 100, 104
Distrofia retiniana juvenil, 160
Doyne, distrofia en panal de, 196

DR. *Véase* Desprendimiento de retina (DR) seroso
Drusas autosómicas dominantes, 196
Drusas del disco óptico, 151-152
DSCH. *Véase* Distrofia estromal hereditaria congénita (DSHC)
Duane, sindrome de retracción de, 231
Duane, síndrome de, bilateral, 255*f*
DVD. *Ver* Desviación vertical disociada (DVD)

E

Ectopia
  de cristalino, 74, 104-105, 105*f*
  de cristalino y pupila, 78, 79*f*, 92
  de pupila, 82, 96
Ectopia simple del cristalino, 104
Ectropión congénito, 210
  uveal, 66, 67*f*
Ectropión, 205*f*
  síndrome, 80
Ectropión infantil, 204, 205*f*
Edema macular quístico, 186
Ehlers-Danlos, síndrome de, 104
Embriotoxon posterior, 70-71, 71, 96
Encefalocele, 224
Encefalocele basal transesfenoidal, 142
Endoftalmitis, 130
Enfermedad de Refsum, 192
Enmascaramiento, 137
Entropión, 212
Entropión congénito, 204, 206, 207*f*
Epiblefaron, 200, 206, 212, 213*f*
Epicanto, 202, 206, 214, 215*f*
  tarsal, 215*f*
Epitelio pigmentado de la retina (EPR), 154
  desprendimiento del, 155
  trasplante de, 193
EPR. *Véase* Epitelio pigmentado de la retina (EPR)
Escleritis posterior, 152
Esclerocórnea, 18, 19*f*, 20
Esclerosis tuberosa, 162
Esferofaquia, 104, 110, 111*f*
Esotropia
  acomodativa no refractiva, 240

acomodativa refractiva, 238, 239*f*
con patrón en V, 244, 246-247*f*
congénita, 231-232, 233*f*, 258
no acomodativa o parcialmente acomodativa, 240-241
sensorial, 231-232, 233*f*
Esotropia acomodativa no refractiva, 240
Esotropia congénita, 231-232, 233f, 234, 258
Esotropia no acomodativa o parcialmente acomodativa, 240-241
Esotropia refractiva acomodativa, 238, 239*f*
Esotropia sensorial, 231-232, 233*f*
Estabilizadores de los mastocitos, 46
Estafiloma
pieza de enucleación con, 33*f*
unilateral y bilateral anterior, 33*f*
Estafiloma anterior, 32, 33*f*
Estafiloma circunpapilar, 145
Estafiloma peripapilar, 143, 150
Estrabismo de ángulo pequeño, 230
Estrabismo horizontal recurrente, 232
Estrabismo intermitente, 230
Estrías angioides, 151
Euribléfaron, 204, 210
Exantema vesicular, 42
Excavación, aumento fisiológico de la, 52, 54*f*
Exotropia
congénita, 241-242
intermitente, 242, 243*f*
intermitente de inicio temprano, 241

F

Fabry, enfermedad de, 100
Facomatosis pigmentovascular, 62
Factor reumatoide poliarticular, 113
Fanconi, síndrome de, 192
FCMEO. *Véase* Fibrosis congénita de los músculos extraoculares (FCMEO)
FDO. *Ver* Fosetas del disco óptico (FDO)
Fenotiazinas, 192
Fibrosis congénita de los músculos extraoculares (FCMEO), 262, 263*f*
Fístula lagrimal, 228, 229*f*
Flóculos del iris, 98, 99*f*
Fosetas del disco óptico (FDO), 145-146, 147*f*
Fotofobia, 74, 101

Fractura de piso de la órbita, 260
Frizzled 4, gen (*FZD4*), 168
Fundus albipunctata, 196
Fundus flavimaculatus, 196-197, 198-199*f*

G

Galactosemia, 100
Ganciclovir, gel oftálmico, 38
Gen *CYP1B1* (2p21), 48
Gillespie, síndrome de, 68
GJAA. *Ver* Glaucoma juvenil de ángulo abierto (GJAA)
Glaucoma, 18, 20, 61*f*, 74
  afáquico, 56, 57*f*
  aniridia, 68-69, 69*f*
  dispositivos de drenaje, 60
  ectropión uveal congénito, 66, 67*f*
  embriotoxon posterior, 70-71, 71*f*
  juvenil de ángulo abierto, 52-53, 54*f*
  luego de cirugía de catarata, 56-57, 57*f*
  primario congénito, 48-50, 50-51*f*
  síndrome de Sturge-Weber, 62-63, 64-65*f*
  traumático, 59
  uveítico, 58-60
Glaucoma afáquico, 56, 57*f*
Glaucoma congénito, 104
Glaucoma de ángulo cerrado, 59
Glaucoma de células fantasma, 59
Glaucoma inducido por esteroides, 59
Glaucoma infantil, niño con, 50, 50*f*
Glaucoma juvenil de ángulo abierto (GJAA), 52-53, 54*f*
Glaucoma por bloqueo pupilar, 104, 110
Glaucoma primario congénito, 48-50, 50-51*f*
Glaucoma primario infantil, 57
Glaucoma uveítico, 58-60, 59, 61*f*
Glioma nasal, 224
Goldenhar síndrome de, 2, 8, 254
Goldenhar, secuencia de, 144
Goldman-Favre, enfermedad de, 160, 186
Goltz, 8
Grasa dérmica, injerto de, 4

H

Haab, estrías de, 49, 51*f*
Hallerman-Streiff, síndrome de, 2
Hamartoma astrocítico, 162-163, 163*f*
Hemangioma, 224
Hemangioma coroideo, 62, 65*f*
Hemangioma coroideo difuso, 62
Hemangioma orofacial ipsilateral, 142
Hemangiomas capilares, 62, 216, 217*f*
Hemihipertrofia facial, 66
Hepatitis crónica activa, 34
Herpes simplex, virus, 100
    dendrita epitelial, 38, 39*f*
Herpes zóster oftálmico, 36, 42, 43*f*
Herpes, virus, 125, 126*f*
HESX1, gen, 138
Heterocromía de iris, 14, 62, 80, 81*f*
HFOI. *Véase* Hiperfunción del músculo oblicuo inferior (HFOI)
Hidroxiapatita de calcio inyectable, 4
Hígado, trasplante de, 34
Hiperfunción del músculo oblicuo inferior (HFOI), 232
Hiperfunción del oblicuo inferior, 234, 235*f*
Hiperlisinemia, 104
Hipermetropía, 9, 12
Hiperpigmentación del iris, 80
Hiperplasia reactiva, 180
Hipertensión intracraneal idiopática, 152
Hipertrofia congénita del epitelio pigmentado de la retina (HCEPR), 180-181, 181*f*
Hipertropía, 236
Hipoplasia del nervio óptico (HNO), 138-139, 140*f*
Hipoplasia dérmica focal de Goltz, 144
Hipoplasia foveal, 68
Hipoplasia grave del iris, 74, 75*f*
Hipotropía, 256
HNO. *Ver* Hipoplasia del nervio óptico (HNO)
Homocistinuria, 104
Horner síndrome de, 208
Hurler, síndrome, 24, 25*f*

I

Iatrogénico, defecto en el iris, 68
ICROP. *Ver* Clasificación Internacional de ROP (ICROP)
Incontinencia pigmentaria, 164-165, 165*t*, 166-167*f*, 182, 184, 189

Infección por herpes simple, 36, 37*f*
Infiltrados leucémicos, 86
Iridociclitis crónica, 80
Iridodonesis, 104
Iris
  aniridia, 74, 75*f*
  anomalía de Axenfeld-Rieger, 96, 97*f*
  coloboma, 15-16*f*, 68, 78, 82, 83*f*, 104
  ectopia de cristalino y pupila, 78, 79*f*
  epitelio pigmentado, 67*f*
  flóculos, 98, 99*f*
  heterocromía del, 80, 81*f*
  lesión traumática, 82
  manchas de Brushfield, 76, 77*f*
  melanoma, 72
  melanosis ocular, 90, 91*f*
  membrana pupilar persistente, 92, 93*f*
  nevos, 76, 88
  nódulos de Lisch, 88, 89*f*
  procesos mamilares, 76, 86, 88
  quistes estromales, 72, 84, 85*f*
  quistes pupilares centrales, 72, 73*f*
  sinequias posteriores, 94, 95*f*
  xantogranuloma juvenil, 86, 87*f*
Iris hipopigmentado, congénito y adquirido, 80
Itrio aluminio granate (YAG), punción con, 72

J

Jeune, síndrome de, 192

K

Klippel-Feil, síndrome de, 254
Klippel-Trenaunay-Weber, síndrome de, 62

L

Lenticono anterior, 106, 107*f*
Lenticono posterior, 108, 109*f*
Lesión corneal dendrítica, 125
Lesiones vesiculares en el párpado, 36
Leucocoria, 14, 142, 175*f*, 194
  por retinoblastoma, 173
Leucoma corneal central, 26

Leucomalacia periventricular [LPV], 139
Linfangioma, 216
Lipofuscinosis ceroide neuronal, 192
Lupus eritematoso sistémico, 100

M

Maculopatía por ácido nicotínico, 186
Malattia leventinese, 196
Manchas hipopigmentadas elevadas, 77*f*
Marcus-Gunn, movimiento lateral de mandíbula de, 208
Marfan, síndrome de, 104
Meckel-Gruber, síndrome de, 8
Megalocórnea, 49
Melanocitosis ocular, 80
Melanocitosis oculodérmica, 80
Melanoma coroideo, 180
Melanosis ocular, 81*f*, 90, 91*f*. *Véase también* Melanocitosis ocular
Membrana pupilar persistente, 92, 93*f*
Miastenia grave, 208
Microcórnea, 9
Microesferofaquia, 104, 111*f*
Microftalmia, 8-9, 10-11f, 144
  CHARGE, 8, 14
  complejo, 8
  con quiste, 11*f*
  grave, 8
  puro, 8
  trastornos de un solo gen, 8
  unilateral, 10*f*
Microftalmia contralateral, 49
Microftalmos, 3
Midriasis bilateral congénita, 68
Midriasis farmacológica, 68
Mielinización de fibras nerviosas, 162, 194, 195*f*
Migración hemisférica, 139
Miopía, 142
Miopía lenticular, 110
Miopía patológica, 156
Miriáticos en gota, 59
Möbius, síndrome de, 231, 258, 259*f*
Morning glory, síndrome de, 14
MPS. *Véase* Mucopolisacaridosis (MPS)

Mucocele congénita. *Véase* Dacriocele
Mucopolisacaridosis (MPS), 18, 20, 24, 25*f*, 49, 192

N

Nanoftalmia, 12, 13*f*
Necrosis retiniana aguda, 130
Nefritis túbulointersticial y uveítis (NTIU), 118, 119*f*
Neoplasias, 100
Nervio óptico
  coloboma, 143
  fosetas, 14
  granuloma, 162
  hipoplasia, 14
  infiltrados en los nervios, 152
  tumores, 152
Nervio óptico, anormalidades congénitas
  anomalía de *morning glory*, 142-143, 143*f*
  coloboma del disco óptico, 144
  drusas del disco óptico, 151-152
  estafiloma peripapilar, 150
  fosetas del disco óptico, 145-146, 147*f*
  hipoplasia del nervio óptico, 138-139, 140*f*
  síndrome de disco inclinado, 148, 149*f*
Neuritis óptica, 152
Neuroblastoma, 80
Neurofibromatosis, 66
Neuropatía óptica compresiva, 152
Neuropatía óptica glaucomatosa, 145
Neuropatía óptica hereditaria de Leber, 152
Neuropatía óptica isquémica, 152
Nevo conjuntival, 90
Nevo sebáseo lineal, síndrome de, 144
Nevus flammeus transitorio de la infancia, 62
Nictalopia, 158
Nistagmo congénito, 74
Nistagmo, 74, 82, 101
Nódulos de Lisch, 86, 88, 89*f*
Norrie, enfermedad de, 8, 184, 186
NTIU. *Véase* Nefritis tubulointerstitial y uveítis (NTIU)

O

Oblicuo superior, hiperfunción del, 256

Obstrucción del conducto nasolagrimal (OCNL), 49
Obstrucción del conducto nasolagrimal (OCNL) congénita, 218-219, 220-223*f*
Oclusión de rama arterial de la retina, 194
Oclusión vascular retiniana, 192
OCNL. *Véase* Obstrucción del conducto nasolagrimal (OCNL)
OCNL. *Véase* Obstrucción del conducto nasolagrimal congénita
Oftalmoplejia intranuclear bilateral, 241
Ojo quístico, 3
Oligoartritis, 112-113
Oligodendrocitos ectópicos, 194
Opacidad corneal adquirida, 24
Opacidad corneal central, 26
Opacidad corneal congénita
  anomlía de Peters, 26, 27*f*
  dendrita epitelial por virus del herpes simple, 38, 39*f*
  dermoide corneal, 30, 31*f*
  distrofia endotelial hereditaria, 28, 29*f*
  enfermedad corneal estromal por VHS, 40, 40-41*f*
  enfermedad de Wilson, 34, 35*f*
  esclerocórnea, 18, 19*f*
  estafiloma anterior, 32, 33*f*
  herpes zóster oftálmico, 42, 43*f*
  infección por herpes simple, 36, 37*f*
  mucopolisacaridosis, 24, 25*f*
  queratoconjuntivitis límbica vernal, 46, 47*f*
  trauma al nacimiento, 20, 21*f*
  úlcera, 22, 23*f*
  varicela, 44, 45*f*
Órbito-craneal, avance, cirugía de, 4
Ornitina aminotransferasa, gen (10q26), 158
Ornitina, niveles plasmáticos de, 158

P

Padecimientos estrábicos, 74, 101, 142
  deficiencia de elevación monocular, 260, 261*f*
  desviación vertical disociada, 236, 237*f*
  esotropia acomodativa no refractiva, 240
  esotropia congénita, 231-232, 233*f*
  esotropia no acomodativa o parcialmente acomodativa, 240-241
  esotropia refractiva acomodativa, 238, 239*f*
  exotropia congénita, 241-242
  exotropia intermitente, 242, 243*f*

fibrosis congénita de los músculos extraoculares, 262, 263*f*
hiperfunción del oblicuo inferior, 236, 237*f*
parálisis del cuarto par, 250-251, 251*f*
parálisis del sexto par craneal, 252, 253*f*
parálisis del tercer par craneal, 248-249, 249*f*
patrón A y V, 244-245, 246-247*f*
seudoesotropia, 230, 233*f*
síndrome de Brown, 256-257, 257*f*
síndrome de Duane, 254-255, 255*f*
síndrome de Möbius, 258, 259*f*
Padecimientos oculares, bases genéticas y sistémicas de los, 184*t*
PAF. *Ver* Poliposis adenomatosa familiar (PAF)
Pannus corneal adquirido, 74
Papiledema, 152
Parálisis bilateral del sexto par craneal, 258
Parálisis congénita del sexto par craneal, 231
Parálisis del cuarto par craneal, 250-251, 251*f*
Parálisis del oblicuo inferior, 256
Parálisis doble del elevador. *Véase* Deficiencia monocular de elevación (DME)
Parches algodonosos, 194
Párpados, anormalidades de
anquiloblefaron filiforme congénito, 200-201, 201*f*
colobomas, 210, 211*f*
ectropión infantil, 204, 205*f*
entropión congénito, 206, 207*f*
epiblefaron, 212, 213*f*
epicanto, 214, 215
hemangiomas capilares, 216, 217*f*
ptosis congénita, 208, 209*f*
síndrome de blefarofimosis, ptosis y epicanto inverso (SBPE), 202-203, 203*f*
Pars planitis, 128, 129*f*, 130, 134
PAX6, gen, 74
PED. *Véase* Proteína de la enfermedad de Norrie (PEN), gen
Peters, anomalía de, 18, 20, 26, 27*f*, 49, 70, 96
PFER. *Véase* Proliferación fibrovascular extrarretiniana (PFER)
Piel moteada y telangiectasia congénita, 62
PIO. *Véase* Presión intraocular (PIO)
Poliposis adenomatosa familiar (PAF), 180
Prader-Willi, síndrome de, 66
Precipitados retroqueráticos, 40
Presión intraocular (PIO), 30
Profilaxis antiviral oral, 36

Proliferación fibrovascular extrarretiniana (PFER), 188
Proteína de la enfermedad de Norrie (PEN), gen, 168
Prótesis ocular, 3, 9
Ptosis congénita, 202, 208, 209*f*
Pupila en "gota de agua", 14

Q

Queratitis, 49
Queratitis disciforme, 40, 41*f*, 42
Queratitis intersticial, 40, 41f, 125, 126f
Queratoconjuntivitis límbica vernal, 46, 47*f*
Quistes adquiridos del borde pupilar, 72
Quistes epiteliales del borde pupilar congénitos, 72
Quistes epiteliales del borde pupilar. *V*éase Quistes pupilares centrales
Quistes estromales, 84, 85*f*
Quistes pigmentados, 72, 73*f*
Quistes pupilares centrales, 72, 73*f*

R

Rab, proteína 1 (REP-1), 156
Rabdomiosarcoma, 216
Refsum, enfermedad de almacenamiento de ácido fitánico de, 160
Regeneración aberrante, 248
Reposición de enzimas, 24
Retina, falta de adherencia infantil, 164
Retinitis *punctata albescens*, 196
Retinoblastoma, 134, 172-174, 175-179*f*, 189
  enucleación, 173
  quimiorreducción intravenosa, 173
  quimioterapia intraarterial, 173
Retinocitoma, 162
Retinopatía del prematuro (ROP), 188-190, 191*f*
  Clasificación Internacional de la, 189*t*
Retinopatía por células falciformes, 182
Retinopatía solar, 154
Retinosis pigmentaria, 104, 151, 158, 192-193, 193*f*
Retinosis pigmentaria avanzada, 156
Retinosquisis juvenil, 186, 187*f*
Retinosquisis juvenil ligada a X, 187*f*
ROP. *Véase* Retinopatía del prematuro (ROP)
Rubéola, 100, 192
Rubeosis, 66

S

Sarcoidosis, 134, 136, 152
Sarcoidosis de inicio temprano, 120, 122-123*f*
SBPE. *Véase* Síndrome de blefarofimosis, ptosis, y epicanto inverso (SBPE)
Scheie, síndrome de, 24
SDI. *Véase* Síndrome de disco inclinado (SDI)
Senior Loken, síndrome de, 192
Septoóptica, displasia, 139
Seudoendotropia, 230, 231, 233*f*
Seudopapiledema. *Véase* Drusas del disco óptico
Seudoxantoma elástico, 151
Sexto par craneal, parálisis del, 252, 253*f*
Sífilis, 100, 136
Sífilis congénita, 104
Síndrome CHARGE, 8, 14, 82, 144
Síndrome de Blau, 120, 122-123*f*
Síndrome de blefarofimosis, ptosis, y epicanto inverso (SBPE), 202-203, 203*f*, 214
  niño con, 203*f*
Síndrome de coloboma renal, 144
Síndrome de disco inclinado (SDI), 148, 149*f*
Síndrome de Duane, 234, 254-255, 255*f*
Síndrome facial-auricular-vertebral, 30
Síndrome iridocorneal endotelial, 66
Síndrome PHACE, 142, 150
Síndromes dismórficos, 192
Sinequias anteriores periféricas, 58, 70
Sinequias congénitas, 94
Sinequias posteriores, 74, 94, 95*f*
Sorsby, distrofia de, 196
Sorsby, distrofia macular de, 154
Stargardt, enfermedad de, 154, 196-197, 198-199*f*
Sturge-Weber, síndrome de, 62-63, 64-65*f*

T

Tercer nervio, parálisis del, 208, 248-249, 249*f*
Tercer par craneal, parálisis del, 241
Toxicidad por hidroxicloroquina, 196
Toxocara canis, 134
Toxocara cati, 134
Toxocarosis, 134, 135*f*, 184, 189
Toxoplasma gondii, 130
Toxoplasmosis retiniana, 14

Toxoplasmosis, 100, 130, 131-133f, 134, 152, 160
retiniana, 14
Trasplante de médula ósea, 24
Trauma al nacimiento, 20
fórceps, 49
roturas en la membrana de Descemet, 20, 21*f*
Traumatismo, 66
al esfínter del iris, 78
Traumatismo craneoencefálico cerrado, 250
Trifluridina, gotas de, 36, 38
Triquiasis, 206
Trisomía 13, 100
Trisomía 18, 100
Trisomía 21, 100
TUBA8, gen, 138
Tuberculosis, 134, 136

U

Úlcera, 18, 20, 22
corneal, 23*f*
Ulceración, 38, 39*f*
Uveítis, 42, 66
Uveítis fibrinosa anterior, 92
Uveítis idiopática, 136
Uveítis pediátrica,
artritis idopática juvenil, 112-115, 116-117*f*
autoinmune posinfecciosa, 124
enmascaramiento, 137
idiopática, 136
pars planitis, 128, 129*f*
síndrome de Blau/sarcoidosis de inicio temprano, 120, 122-123*f*
toxocarosis, 134, 135*f*
toxoplasmosis, 130, 131-133*f*
traumática, 124-125
tuberculosis, 136
virus herpes, 125, 126*f*
y nefritis tubulointersticial, 118, 119*f*
Uveítis posinfecciosa autoinmunitaria, 124
Uveítis traumática, 124-125

V

VAA. *Ver* Viral adenoasociado (VAA)

Valaciclovir, 38
Varicela, 44, 45*f*, 100
Vasculatura fetal persistente (VFP), 168, 184-185, 185*f*
Vasos conjuntivales y epiesclerales tortuosos y dilatados, 64*f*
Vesiculares, lesiones, unilaterales, 42
VFP. *Ver* Vasculatura fetal persistente (VFP)
VHPP. *Véase* Vítreo hiperplásico primario persistente (VHPP)
VHS, enfermedad corneal estromal por, 40, 40-41*f*
Vino de Oporto, marca en, 63*f*
Viral adenoasociado (VAA), 160
Visión borrosa, 216
Vítreo hiperplásico primario persistente (VHPP), 100
Vitreorretinopatía exudativa familiar (VREF), 164, 182-183, 183*f*
Vogt-Koyanagi-Harada, enfermedad de, 136
VREF. *Véase* Vitreorretinopatía exudativa familiar (VREF)

W

Waardenburg, síndrome de, 2
Wagner, distrofia vitreorretiniana de, 186
WAGR, complejo, 74
Walker-Warburg, síndrome de, 8, 144
Weill-Marchesani, síndrome de, 104
Wilson, enfermedad de, 34, 35*f*
Wolfflin, nódulos de, 76
Xantogranuloma juvenil (XGJ), 76, 86, 87*f*, 88, 137
XGJ. *Ver* Xantogranuloma juvenil (XGJ)

Y

YAG. *Véase* Itrio aluminio granate (YAG), punción con

Z

Zellweger, síndrome de, 192

Índice

Title Page 3
Copyright 4
Dedication 6
Editores 7
Colaboradores 10
Acerca de la serie 13
Prefacio 14
Agradecimientos 15
CAPÍTULO 1 Anormalidades que afectan al ojo en su totalidad 20
Anoftalmia 20
Microftalmia 27
Nanoftalmia 32
Coloboma típico 35
CAPÍTULO 2 Opacidad corneal congénita 39
Esclerocórnea 39
Traumatismo al nacimiento: desgarros en la membrana de Descemet 42
Úlcera o infección 45
Mucopolisacaridosis 47
Anomalía de Peters 49
Distrofia endotelial hereditaria congénita 52
Dermoide congénito 54
Estafiloma anterior 57
Enfermedad de Wilson (degeneración hepatolenticular) 60
Infección por herpes simple 62
Dendrita epitelial ulceración por virus del herpes simple 65
Enfermedad corneal estromal por virus del herpes simple 67
Herpes zóster oftálmico 70
Varicela 73
Queratoconjuntivitis límbica vernal 75
CAPÍTULO 3 Glaucoma 77
Glaucoma congénito primario 77
Glaucoma juvenil de ángulo abierto 82
Glaucoma después de cirugía de catarata 85
Glaucoma uveítico 88

Síndrome de Sturge-Weber 93
Ectropión uveal congénito 98
Aniridia 101
Embriotoxon posterior 104
CAPÍTULO 4 Anomalías del iris 107
Quistes pupilares centrales (quistes epiteliales del borde pupilar) 107
Aniridia 110
Manchas de Brushfield 113
Ectopia de cristalino y pupila 115
Heterocromía del iris 118
Coloboma del iris 122
Quistes estromales del iris 125
Xantogranuloma juvenil 127
Nódulos de Lisch 129
Melanosis ocular (melanocitosis ocular) 131
Membrana pupilar persistente 134
Sinequias posteriores 136
Anomalía de Axenfeld-Rieger 138
Flóculos del iris 140
CAPÍTULO 5 Anomalías del cristalino 142
Cataratas congénitas y del desarrollo 142
Ectopia del cristalino 148
Lenticono anterior 151
Lenticono posterior 153
Esferofaquia 155
CAPÍTULO 6 Uveítis pediátrica 157
Introducción 157
Artritis idiopática juvenil 158
Nefritis tubulointersticial y uveítis 164
Síndrome de Blau/sarcoidosis de inicio temprano 167
Uveítis posinfecciosa autoinmunitaria 170
Uveítis traumática 172
Virus herpes 174
Pars planitis 176
Toxoplasmosis 179
Toxocariosis 183
Tuberculosis 185
Uveítis idiopática 187

Síndromes de enmascaramiento 188
CAPÍTULO 7 Anomalías congénitas del nervio óptico 189
Hipoplasia del nervio óptico 189
Anomalía de morning glory 193
Coloboma del disco óptico 196
Fosetas del disco óptico 198
Síndrome del disco inclinado 201
Estafiloma peripapilar 204
Drusas del disco óptico (seudopapiledema) 206
CAPÍTULO 8 Anomalías retinianas 209
Enfermedad de Best 209
Coroideremia 212
Atrofia girata 215
Amaurosis congénita de Leber 218
Hamartoma astrocítico 222
Incontinencia pigmentaria 225
Enfermedad de Coats 229
Retinoblastoma 235
Distrofia congénita del epitelio pigmentado de la retina 244
Vitreorretinopatía exudativa familiar 247
Vasculatura fetal persistente 250
Retinosquisis juvenil 253
Retinopatía del prematuro 256
Retinosis pigmentaria 261
Mielinización de fibras nerviosas 264
Enfermedad de Stargardt/fundus flavimaculatus 267
CAPÍTULO 9 Anomalías de los párpados 270
Anquiloblefaron filiforme congénito 270
Síndrome de blefarofimosis, ptosis y epicanto inverso (SBPE) 273
Ectropión infantil 276
Entropión congénito 278
Ptosis congénita 280
Colobomas del párpado 282
Epiblefaron 285
Epicanto 287
Hemangiomas capilares 289
CAPÍTULO 10 Anomalías lagrimales 292
Obstrucción congénita del conducto nasolagrimal 292

Dacriocele 298
Fístula lagrimal 303
CAPÍTULO 11 Trastornos estrábicos 305
Seudoendotropía 305
Endotropía congénita (infantil) 306
Hiperfunción del oblicuo inferior 310
Desviación vertical disociada 312
Endotropía acomodativa refractiva 314
Endotropía acomodativa no refractiva 316
Endotropía no acomodativa o parcialmente acomodativa 317
Exotropía congénita 318
Exotropía intermitente 319
Estrabismos en patrón A y V 321
Parálisis del tercer nervio craneal 326
Parálisis del cuarto par craneal 329
Parálisis del sexto par craneal 332
Síndrome de Duane 334
Síndrome de Brown 337
Síndrome de Möbius 339
Deficiencia de elevación monocular 341
Fibrosis congénita de los músculos extraoculares 344
Índice alfabético de materias 346